

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON
- MEDECINE -
U. E. R. GRANGE-BLANCHE

Année 1978 - N° 246

**DE LA SIRENE A LA SYMELE
OU DE LA LEGENDE A LA REALITE**
A propos de 4 cas personnels
Avec revue de la littérature depuis 1960

THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON
et soutenue publiquement le 25 Avril 1978
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Bernard BRELEAU

né le 6 Juillet 1943

à JALLIEU (Isère)

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41554219_0018

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON

- MEDECINE -

U. E. R. GRANGE-BLANCHE

Année 1978 - N°

**DE LA SIRENE A LA SYMELE
OU DE LA LEGENDE A LA REALITE**

A propos de 4 cas personnels

Avec revue de la littérature depuis 1960

THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 25 Avril 1978

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Bernard BRELEAU

né le 6 Juillet 1943

à JALLIEU (Isère)

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON

- MEDICINE -

U. E. R. GRANGE-BLANCHE

Année 1981 - 82

DE LA SIRENE A LA SYMBOLE
OU DE LA LEGENDE A LA REALITE

A propos de 4 cas personnels

Avec revue de la littérature depuis 1880



THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 22 Avril 1982

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Bernard BRELEAU

né le 6 Juillet 1943

à JALLIEU (France)

— UNIVERSITE CLAUDE BERNARD LYON I —

Président de l'Université	M. le Professeur D. GERMAIN
Vice Président	M. le Professeur E. ELBAZ
Deuxième Vice Président	M. B. ROUSSET
Troisième Vice Président	M. R. LOPEZ
Secrétaire Général	M. RAMBAUD

UNITES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE DE L'UNIVERSITE :

Médecine : GRANGE BLANCHE	M. le Docteur B. SALLE (MCA)
ALEXIS CARREL	M. le Professeur R. MORNEX
SUD-OUEST	M. le Professeur J. NORMAND
LYON NORD	Directeur : M. le Docteur J.P. NEIDHARDT
	Directeur honoraire : M. le Professeur A. BERTOYE
Biologie Humaine	M. le Docteur J.P. REVILLARD (MCA)
Techniques de Réadaptation	M. le Docteur A. MORGON (MCA)
Sciences Pharmaceutiques	M. le Professeur BIZOLLON
Sciences Odontologiques	M. le Docteur R. VINCENT
Institut régional d'éducation physique et sportive ..	Président du conseil d'UER : M. le Professeur
	R. GUILLET,
	Directeur M. A. MILLON
Mathématiques	M. le Professeur E. COMBET
Physique	M. le Professeur J. DELMAU
Chimie et Biochimie	M. le Professeur J. HUET
Sciences de la Nature	M. le Professeur R. GINET
Sciences Physiologiques	Mlle le Professeur J.F. WORBE
Institut Universitaire et Technologie n°1	M. le Professeur B. POUYET
Institut Universitaire et Technologie n°2	M. J. GALLET (Directeur ENSAM)
Observatoire	M. M. MONNET (Astronome Adjoint)
Physique Nucléaire	M. le Professeur GUSAKOW
Mécanique	Mlle le Professeur G. COMPTE-BELLOT.



Examineurs de la Thèse

Président : Monsieur le Professeur J.M. ROBERT

Assesseurs : Monsieur le Professeur Agrégé J.H. NEIDHARDT
Monsieur le Professeur Agrégé D. DARGENT
Monsieur le Professeur Agrégé A. MORIN

Invités : Monsieur le Professeur G. VANNEUVILLE
Monsieur le Docteur J.L. LAURENT

A mon épouse, Nicole,

sans laquelle ce travail, qui est aussi le sien
(schémas réalisés de sa main), n'aurait jamais pu
être possible....

A mes filles, Marie-Laure et Anne-Claude

A ma famille

A ma belle-famille

A tous mes amis.

A Notre Président de Thèse,

Monsieur le Professeur J.M. ROBERT

Appartenant à l'U.E.R. Sud-Ouest dont il fut d'ailleurs le doyen, nous n'avons pas eu le plaisir de suivre son enseignement. Mais nous connaissons ses travaux et l'enthousiasme scientifique qui l'anime, n'excluant en rien un profond humanisme.

Nous le remercions de ses conseils et d'avoir accepté si gentiment la présidence de notre jury.

A nos Maîtres et Juges,

Monsieur le Professeur Agrégé J.H. NEIDHARDT

On ne peut être que très admiratif devant ce grand chirurgien à l'éclectisme culturel et à l'humour rarement égalés. Son appréhension originale des problèmes, sa démarche intellectuelle, restent pour nous un perpétuel sujet d'émerveillement.

Que cet esprit brillant, appelé logiquement aux plus hautes responsabilités (doyen de l'U.E.R. Lyon-Nord actuellement), reçoive ici l'expression de notre plus profonde admiration.

Monsieur le Professeur Agrégé D. DARGENT

Nous avons eu la chance de suivre son enseignement théorique à la Faculté, et pratique dans le cadre d'un quadrimestre passé dans son service. Nous rendons hommage à son immense savoir, à sa dextérité opératoire, à sa simplicité et à sa légendaire sympathie.

Que cet homme complet reste un exemple pour nous.

Monsieur le Professeur Agrégé A. MORIN

Il nous a inspiré le sujet de cette thèse. Nous le remercions de son aide efficace malgré ses multiples activités. Nous avons pu apprécier son vaste savoir tératologique, sa précision dans les dissections sa pédagogie innée et son équilibre calme.

Qu'il reçoive ici l'expression de nos plus vifs remerciements.

A nos invités,

Monsieur le Professeur G. VANNEUVILLE,
titulaire d'anatomie et d'organogénèse à la
faculté de médecine de Clermont-Ferrand,
chirurgien des hôpitaux de Clermont-Ferrand,

Nous le remercions vivement de son accueil et
de l'énorme travail que lui et son équipe ont fourni sur
la symèle qui a été mise si gentiment à notre disposition.

Monsieur le Docteur J.L. LAURENT,
chef de travaux d'histologie-embryologie à la
faculté de médecine de Saint-Etienne.

Nous le remercions également de nous avoir fourni
notre quatrième cas de symèle et de l'apport de sa spécia-
lité dans le travail effectué avec ses collaborateurs.

Remerciements à :

Monsieur le Docteur F. SUZANNE,

Assistant-chef de clinique en obstétrique
Hôpitaux de Clermont-Ferrand,

A qui nous devons la pièce anatomique.

Monsieur le Docteur M. GUILLOT,

Assistant au laboratoire d'anatomie de la
faculté de médecine de Clermont-Ferrand,

Pour son énorme travail de dissection.

Monsieur le Docteur M. BOURGES,

Chef de travaux d'histologie à la faculté de
médecine de Clermont-Ferrand,

A qui fut confiée la mission d'interpréter
les coupes.

Monsieur Y. HARMAND,

Photographe au laboratoire d'anatomie
de la faculté de médecine de Clermont-Ferrand.

Madame M.C. COURTINE,

Pour ses deux dessins montés en diapositives.

Monsieur D. CHAPPARD,

Etudiant en médecine, effectuant son stage interné
au laboratoire d'histologie-embryologie de la
faculté de médecine de Saint-Etienne,

Pour son immense travail de dissection,
d'interprétation des nombreuses coupes histologiques,
de réalisation de photographies. Son accueil sympathique
n'eut d'égal que sa compétence dans cette tâche.

Madame A. PONTIER,

laborantine au laboratoire d'histologie-embryologie
de la faculté de médecine de Saint-Etienne.

Monsieur le Professeur Agrégé V. CHAVRIER,
chirurgien des hôpitaux de Saint-Etienne
(chirurgie infantile),

Pour avoir participé au travail effectué
sur la deuxième symple lyonnaise.

Monsieur le Professeur Agrégé J.H. NEIDHARDT

Pour son aide dans les traductions d'Allemand.

Madame GAUTHIER, professeur de lettres

Pour son aide dans les traductions polonaises.

Madame C. FOREL, ex-secrétaire bilingue à l'O.N.U.,
ma belle-soeur,

Pour son aide dans les traductions anglaises.

Mademoiselle S. DUPASQUIER, Etudiante-infirmière

Pour son aide dans les traductions italiennes.

INTRODUCTION

Les légendes contiennent très souvent une part de vérité, même si cette vérité est moins séduisante que les descriptions imaginaires auxquelles elle a donné lieu.

Etablir un parallèle entre les figures imaginaires des récits, de l'architecture, de la peinture... et la réalité anatomique que nous offre la dissection, peut paraître une attitude bien peu scientifique. La tentation de rapprocher la sirène mythique de la symèle tératologique semble, en effet, un peu facile. Mais cette démarche n'est pas dénuée d'intérêt, ne serait-ce qu'en nous faisant prendre conscience de l'état d'esprit qui a présidé aux premières recherches en ce domaine.

Si le mythe de la sirène est bien connu depuis l'Antiquité, la symélie, rare entité anatomo-tératologique, l'est certes beaucoup moins. Au 6ème siècle, le traité "De Monstris" et, au 8ème siècle, le "Liber monstruosum" n'en font que mention. Au Moyen Age, Ambroise Paré invoque d'aberrantes copulations dans leur genèse; il décrit ainsi "une sirène dont la tête en forme de mitre d'évêque pouvait bien être un faciès de Potter à défaut d'être le reflet des relations coupables d'un prélat"! (Bibl. n° 107).

Il faut attendre Isidore Geoffroy Saint-Hilaire, le père de la tératologie moderne, pour voir placer la symélie dans le cadre de la tératologie.

Nous nous contenterons surtout, dans ce modeste exposé, de présenter 4 cas de symèles qui permettront peut être de se familiariser davantage avec la morphologie et, grâce à la dissection, avec l'anatomie de cette exceptionnelle monstruosité. Enfin, après un essai nosologique, nous aborderons une discussion étio-pathogénique qui, comme nous le verrons, est loin d'être close.

CHAPITRE I

HISTORIQUE

Le terme Sirène viendrait du phénicien "sir", par l'intermédiaire du grec "seiren" signifiant "le chant", par analogie à l'une des vertus de ces créatures.

La légende des sirènes semblerait tirer son origine dans l'observation par les marins de l'Antiquité, au niveau de l'Océan Indien, la Mer Rouge, le Nil et la Méditerranée, de dugongs, siréniens recouverts d'une peau glabre de couleur chair. Ces pacifiques herbivores aquatiques, aux membres pelviens atrophiés et à large nageoire caudale, devaient ressembler de dos à un animal marin et de face à un mammifère terrestre. Toujours est-il qu'on leur attribua des caractéristiques humaines ; en effet, ces animaux, d'une très grande fidélité, étaient capables de pleurer, de se tenir debout pour allaiter leurs petits grâce à leurs deux mamelles hémisphériques, étonnement humaines. On comprend alors l'émotion des marins privés de présence féminine...

Mais laissons parler H. WENDT (Bibl. n° 152) :

"Qu'une femelle dugong prit son nourrisson dans les bras et le serra sur sa poitrine, le plus rustre des marins hellènes ne pouvait s'empêcher de faire les rapprochements qui s'imposaient. Ce qui devait arriver arriva : habiles comme ils l'étaient à fabriquer des fables, les hommes de l'Antiquité, au retour de leurs voyages, se rappelaient moins l'aspect grossier des dugongs que leurs larmes émouvantes, leur fidélité conjugale, les soins donnés à leurs petits et leurs seins aperçus dans le bleu des flots. Leurs descriptions s'en ressentirent : c'est ainsi que naquit la sirène."

(.....)

"Le chant dont parle l'Odyssée a probablement pour origine le souffle bruyant que lui (au dugong) reconnaissent les zoologistes."

(.....)

"Une aventure dans l'élément liquide avec une femme des mers fidèle et éplorée, voilà certes un événement saisissant en soi, qui coupe le souffle à l'auditoire ; mais si la fille des mers chante au surplus d'une voix séduisante, le plus fier des héros ne saurait y résister. Les autres entités marines du royaume des fables : nixes, ondines et naïades ont coutume d'adorer le chant ; ce qui était bon pour elles ne pouvait être refusé aux sirènes."

J.Cl. SOYMIE (Bibl. n° 132), dans sa thèse, nous rappelle l'histoire des sirènes dans la mythologie grecque :

"Ce sont des Nymphes, filles du fleuve Achéïlorus et de la Muse Galliope. DEMETER, irritée contre ces nymphes qui avaient assisté, indifférentes, à l'enlèvement de Proserpine, les transforma en sirènes, monstres moitié femme et moitié poisson. Elle habitèrent la mer, près des rochers. Elles attirèrent alors les navigateurs par la douceur de leur chant : ils faisaient naufrage et périssaient. Plus tard, elles furent transformées en rochers, à la suite de leur échec auprès d'Ulysse et Orphée."

La sirène représente donc la séduction féminine avec ses attraits auxquels il est difficile, voire impossible, de résister, mais aussi ses dangers (!), pouvant conduire jusqu'à la mort. Ulysse ne fut-il pas obligé, lors de son voyage qui lui fit rencontrer les sirènes dans la baie de Naples, de se faire attacher au mât de son navire pour résister à leur séduction. Naples devint alors la capitale des sirènes et ses abords (le détroit de Sicile) considérés comme dangereux : "voir Naples et mourir"!! (Bibl. n°108).

Certains historiens (R. Philippe) considèrent cependant que le périple d'Ulysse s'accomplit dans l'Atlantique ; il pourrait bien s'agir, alors des sirènes de l'île de Sein (la bien nommée!) qui, à défaut de "vraies" sirènes, a fort bien pu être habitée par des amazones qui avaient trouvé le moyen de se passer des hommes : "Sirènes sereines"!! (Bibl. n° 108).

Toutefois, le pouvoir des sirènes n'est pas toujours maléfique : chacun connaît l'histoire émouvante de la gentille petite sirène des contes d'Andersen qui, voulant accéder à l'immortalité de l'âme des hommes, s'emploie à de bonnes actions. L'immortalité de la pierre lui fut au moins accordée par la célèbre statue de la ville de Copenhague. De même, sur le portail de Cunault, on peut voir une sirène offrant un poisson à des pêcheurs probablement malchanceux (photo n° 1).

Les arts, architectural et pictural, n'ont donc pas délaissé le thème de la sirène. On le retrouve d'ailleurs dès l'art sumérien, mais il a son apogée dans l'art roman, avec cathédrales, églises, châteaux, et parfois armoiries. De nombreux exemples en sont présentés dans le livre de DEBIDOUR (Bibl. n° 37) :

- A Flavigny (Côte d'Or), la miséricorde de stalle est une sirène.
- A Vézelay (Yonne), le portail présente, au niveau de sa voussure, une sirène dans un médaillon.
- A Amboise, un couple de sirènes (photo n° 2).
- A Lyon, le portail de la cathédrale comporte des motifs de sirène, ainsi qu'une "fausse" sirène (poisson avalant ou rejetant un organiste) (photo n° 3).
- A Pavie, l'église Saint-Michel où Charlemagne fut couronné roi des Lombards, propose également ses sirènes.
- Dans l'île de Batz, l'église présente des chapiteaux avec des sirènes.

Il est d'ailleurs à remarquer que lorsque la sirène est le motif décoratif de chapiteaux, elle possède souvent deux queues pour des raisons de symétrie ; c'est le cas à Charlieu (Loire), Brioude (Haute-Loire), Saint-Dié (Vosges), ainsi qu'à la cathédrale du Puy (Haute-Loire) où la sirène est, en outre, couronnée.

Entités hybrides, terrestres et maritimes, on ne s'étonne pas de voir les sirènes orner volontiers les figures de proue des bateaux, ou hanter avec prédilection les îles, les ports et les villes côtières : A Lénin-grad, par exemple, l'un des ponts sur la Néva possède de belles rampes en fer forgé dont l'élément décoratif est constitué presque uniquement de sirènes (photo n° 4).

De grands peintres n'ont pas hésité, non plus, à faire sortir des sirènes de leur palette, comme pourrait en témoigner le tableau : "le débarquement de Marie de Médicis à Marseille" par Rubens, au Louvre.

Le thème de la sirène s'est également insinué :

- Dans le théâtre : chant des sirènes dans "Ubu",
- Dans de nombreux dessins humoristiques,
- Voire jusque dans notre langage courant (sirène = "femme aux manières séductrices" d'après la définition du Larousse) ou notre vie domestique : salières, brochettes turques,... ornées de motifs représentant des sirènes.

Nous ne ferons que citer un autre type de sirène dont la partie animale est représentée par un oiseau, sa morphologie n'évoquant pas, en effet, celle des monstres symélieux.



Photo 1 - Sirène offrant un poisson
aux pêcheurs
(portail de CUNAUT)



Photo 2 - Couple de sirènes
à AMBOISE



Photo 3 - Fausse sirène : poisson
avalant ou rejetant un
organiste (cathédrale de LYON)



Photo 4 - Sirène du pont sur la
Néva, à LENINGRAD

CHAPITRE II

RAPPEL EMBRYOLOGIQUE

Avant d'aborder les considérations tératologiques proprement dites, nous ferons un rappel de l'embryologie humaine normale, dont la longueur, peut-être fastidieuse, nous a semblé cependant nécessaire à la compréhension de la suite de l'exposé.

Le passage de l'oeuf fécondé au fœtus peut se subdiviser en quatre grandes phases :

- I - La période prémorphogénétique
- II - La morphogenèse primordiale
- III - La morphogenèse primaire
- IV - La morphogenèse secondaire ou définitive.

I - LA PERIODE PREMORPHOGENETIQUE (pendant les quatre premiers jours)

Dans le tiers externe de la trompe, l'oeuf fécondé ou zygote, sans changement de forme, ni de taille, commence à se segmenter en blastomères. A son arrivée dans l'utérus, par migration tubaire, quatre jours environ après la fécondation, il est au stade de morula (fig. 1), c'est à dire d'oeuf plein de 12 à 16 blastomères.

II - LA MORPHOGENESE PRIMORDIALE (du 5ème au 7ème jour environ)

A ce stade, il y a :

- Arrêt des mitoses de segmentation dans la morula,
- et répartition des blastomères en :
 - . une couche périphérique de cellules aplaties :
le trophoblaste,
 - . et une masse cellulaire centrale embryogène :
le bouton embryonnaire.

. Ce clivage entre trophoblaste et bouton embryonnaire isole une cavité : le blastocèle qui se remplit d'un liquide de transsudation.

Ainsi est constitué le blastocyste (fig. 2) libre pendant deux ou trois jours dans la cavité utérine.

La zone pellucide (nécessaire pour une segmentation normale et pour éviter que deux oeufs arrivant en contact ne fusionnent en une mosaïque génétique) se déchire bientôt, sous l'effet de l'augmentation de volume du blastocyste, ce qui permet un contact direct entre le trophoblaste et l'endomètre utérin. La nidation est alors possible.

III - LA MORPHOGENESE PRIMAIRE (du 7ème jour au 21ème jour environ)

Cette période qui débute avec la nidation du blastocyste, se caractérise par les grands mouvements morphogénétiques mettant en place les feuillets embryonnaires et correspondant à la prégastrulation et à la gastrulation.

1 - La prégastrulation

Les blastomères du bouton embryonnaire s'individualisent en deux feuillets :

- Ectoblaste primaire (se creusant bientôt de la cavité amniotique),
- et entoblaste primaire.

On a alors constitution du disque (ou plaque) embryonnaire didermique.

- Parallèlement, on assiste à la mise en place des annexes embryonnaires :

- Mésenchyme primaire : fait de cellules étoilées, anastomosées entre elles, provenant du trophoblaste et comblant le décollement qui s'est produit entre trophoblaste et structures sous-jacentes,
- et lécithocèle primaire : délimité par l'entoblaste qui prolifère et la membrane de Heuser (constituée de cellules mésenchymateuses aplaties).

Un jour ou deux plus tard, on observe :

- Le coelome externe ou extra-embryonnaire : cavité creusée en plein mésenchyme primaire, rejetant ce dernier en périphérie contre le trophoblaste, l'amnios et le lécithocèle, pour former respectivement :
 - . la lame choriale
 - . la lame amniotique
 - . et la lame ombilicale.
- Le lécithocèle secondaire : entièrement entouré d'entoblaste.
- Au bord caudal du disque embryonnaire, une condensation de mésenchyme primaire relie les trois lames pour former le pédicule embryonnaire, ébauche initiale du cordon ombilical. (fig. 3).

2 - La gastrulation

Il s'agit d'un phénomène fondamental aboutissant à la mise en place des trois feuillets embryonnaires primordiaux : ectoblaste, entoblaste, mésoblaste.

Signant le début de la gastrulation, apparaît, vers le quinzième jour, sur la moitié postérieure du grand axe de la plaque embryonnaire, la ligne primitive.

Il s'agit d'un étroit sillon creusé dans l'ectoblaste, point de

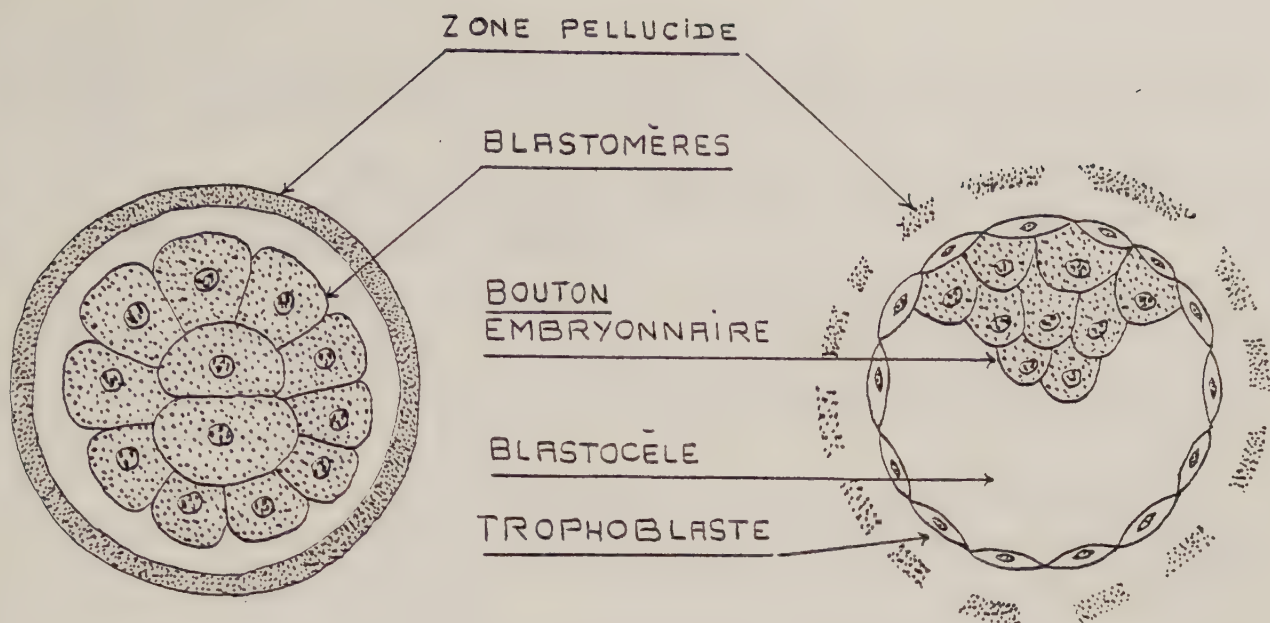


Fig 1 - MORULA

Fig 2 - BLASTOCYSTE LIBRE

(D'APRÈS J.C. CZYBA, P. DUBOIS, CH. GIROD)

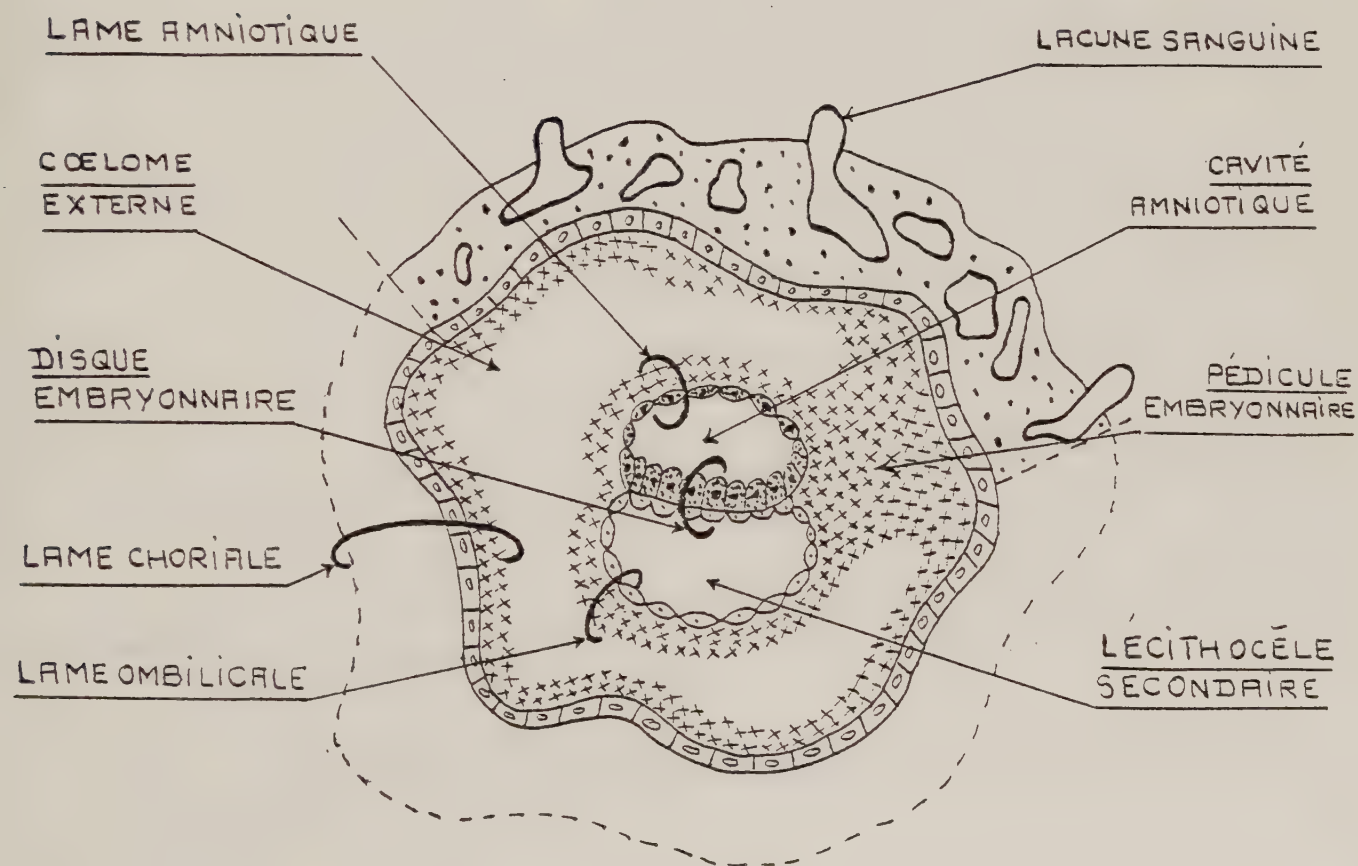


Fig 3 - OEUF D'ENVIRON 13 JOURS (HERTIG, ROCK, PETERS)

(D'APRÈS J.C. CZYBA, P. DUBOIS, CH. GIROD)

départ d'une véritable migration cellulaire responsable de la formation du chordo-mésoblaste (glissement en profondeur des cellules ectoblastiques de ce sillon).

L'extrémité antérieure de la ligne primitive porte un renflement : le noeud de Hensen, d'où part une invagination en doigt de gant sous l'ectoblaste : le prolongement céphalique.

L'extrémité postérieure est occupée par un léger renflement : le noeud postérieur.

Mais, tout au long de la 3ème semaine, cet aspect involue, tandis que, simultanément, se forment :

- La chorde dorsale (par la succession chronologique : prolongement céphalique - canal chordal - plaque chordale s'isolant bientôt de l'entoblaste qui se reconstruit en dessous d'elle), ébauche du squelette axial primaire de l'embryon,

- et les trois couches longitudinales, bilatérales, du mésoblaste intra-embryonnaire :

. Le mésoblaste para-axial, se segmentant d'avant en arrière en somites (à l'origine du squelette vertébral, des muscles striés du tronc et du derme cutané).

. Le mésoblaste intermédiaire, à l'origine des néphrotomes (= reins embryonnaires).

. Le mésoblaste latéral, se divisant en deux feuillets : somatopleure et splanchnopleure, séparés par une cavité, le coelome interne, et se raccordant au mésoblaste extra-embryonnaire (= mésenchyme primaire) des lames amniotique et ombilicale.

- Seules, deux zones restent didermiques (donc dépourvues de mésoblaste et, de ce fait, vouées à la résorption) :

. La membrane pharyngienne : en avant de la plaque préchordale.

. La membrane cloacale : en arrière de la ligne primitive.

- Plaque chordale et chorde dorsale induisent, au dessus d'elles, la formation de la plaque neurale (= épaissement de l'ectoblaste) qui devient gouttière neurale puis, par fermeture, tube neural.

- Au niveau des annexes embryonnaires, l'allantoïde, diverticule du léctothocèle, plonge dans le pédicule embryonnaire. A son contact s'individualisent les gonocytes primordiaux, premières cellules sexuelles qui émigreront ultérieurement dans les gonades.

- Quant aux îlots de Wolff et Pander, emprisonnés dans la lame ombilicale, ils représentent déjà les premières ébauches vasculo-sanguines. (fig. 4 et 5).

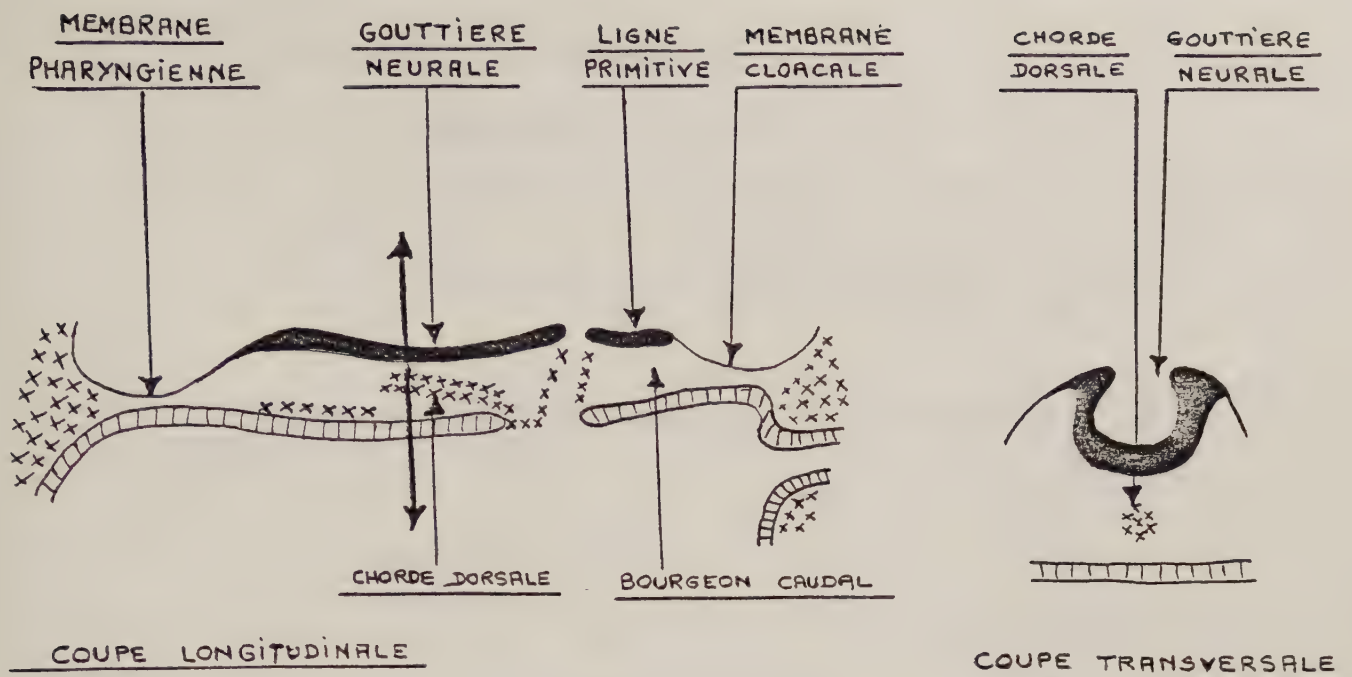


Fig 4

COUPES AU NIVEAU DE LA ZONE EMBRYOGENE -

(d'après J.C. CZYBA, P. DUBOIS, Ch. GIROD)

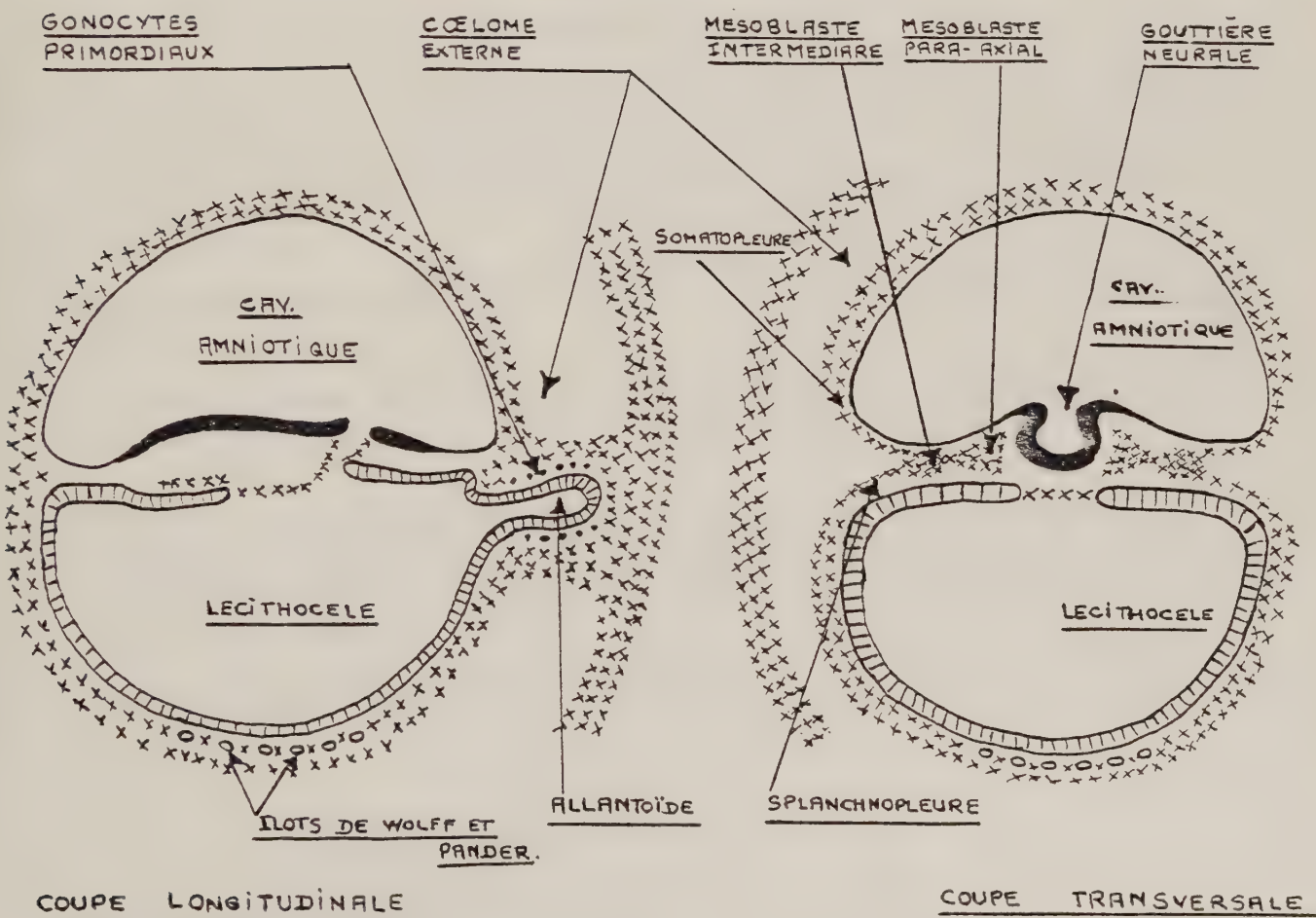


Fig 5

OEUF DE 21 JOURS (VON SPEE)

(d'après J.C. CZYBA, P. DUBOIS, Ch. GIROD)

Destinée des trois feuillets :

- Ectoblaste : → tissu nerveux + épiderme.
- Mésoblaste : → squelette + muscles + tissu conjonctif + appareil circulatoire + reins.
- Entoblaste : → glandes et épithélium digestifs + épithélium respiratoire.

IV - LA MORPHOGENESE SECONDAIRE OU DEFINITIVE - ORGANOGENESE DE LA MOITIE POSTERIEURE DE L'EMBRYON

A - La quatrième semaine

Elle assiste à un phénomène très important : la délimitation.

1 - Dans le sens transversal

La délimitation aboutit à fermer ventralement l'embryon, sauf au niveau du cordon ombilical (fig. 6)

2 - Dans le sens longitudinal

Enroulement ventral des régions caudales et craniales, ce qui étrangle le lécithocèle et "délimite" un entoblaste intra-embryonnaire, à l'origine du tube digestif (intestin primitif) et de l'appareil respiratoire, et un entoblaste extra-embryonnaire paroi de la vésicule ombilicale. Les deux entoblastes sont reliés par le canal ombilical (ou vitellin).

L'intestin primitif est fermé à ses deux extrémités par les membranes didermiques pharyngienne et cloacale destinées à disparaître.

En outre, le pédicule embryonnaire (contenant allantoïde et vaisseaux placentaires), solidaire du mouvement, passe donc d'une position primitivement dorsale à sa position définitive ventrale (fig. 7).

- Dans la région sous-ombilicale : l'intestin primitif est d'abord relié à la paroi ventrale (fermée) par un mésentère ventral qui bientôt se résorbe. Le coelome interne devient alors cavité péritonéale et l'intestin primitif se rattache à la paroi, en arrière, par son mésentère dorsal définitif.

- Dans la région sus-ombilicale : l'énorme développement de l'ébauche hépatique ventrale aboutit au comblement partiel de la cavité coelomique.

B - Vers la fin du premier mois

L'embryon humain est branchial et caudé ; son habitat (la cavité amniotique) est aquatique ; les bourgeons des membres peuvent se comparer aux ébauches de nageoires des sélaciens ; de quoi faire entendre déjà le chant des sirènes aux embryologistes les plus avertis ...

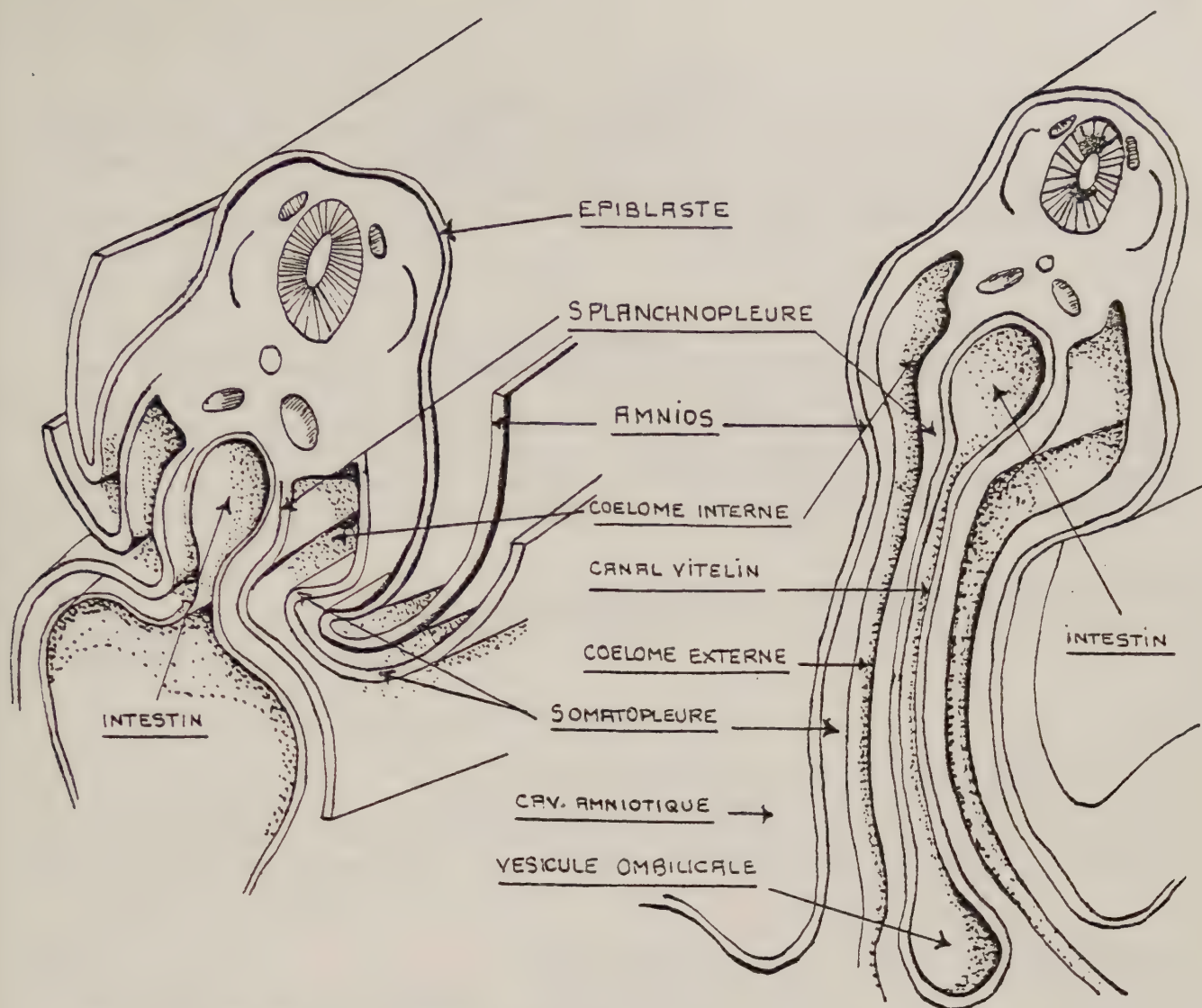


Fig 6 - LA DELIMITATION DANS LE SENS TRANSVERSAL

(D'APRÈS TUCHMANN-DUPLESSIS, G. DAVID ET P. HALGEL)

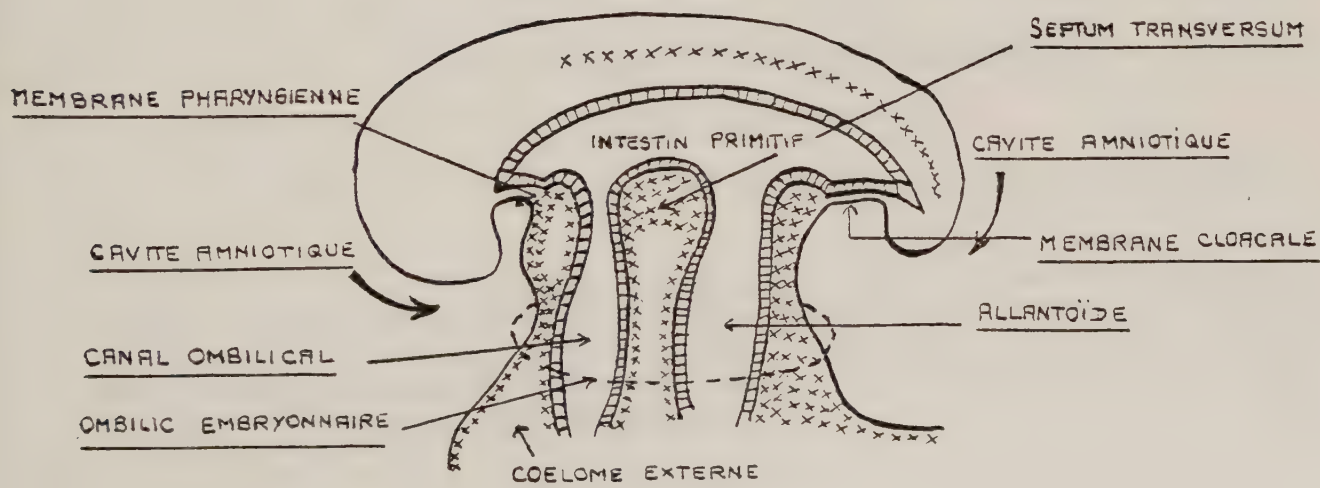


Fig 7 - LA DELIMITATION DANS LE SENS LONGITUDINAL

(D'APRÈS J.C. CZYBA, P. DUBOIS, CH. GIROD)

1 - Le cloaque : Dénomination de la partie d'intestin primitif située postérieurement à l'insertion de l'allantoïde. Il s'agit d'une cavité :
 - fermée par la membrane cloacale.
 - zone de confluence de l'allantoïde, de la partie terminale de l'intestin primitif postérieur, et des deux uretères primaires ou canaux de Wolff.

2 - Le bourgeon caudal : Point ultime de la régression de la ligne primitive, il surplombe en arrière (par le phénomène de la délimitation) la membrane cloacale. Il est peu développé, recourbé sur la face ventrale, et contient du mésenchyme, un diverticule de l'intestin primitif postérieur (intestin post-anal) et la partie terminale de la chorde. Formant l'extrémité postérieure de l'embryon, il donne bientôt naissance à l'appendice caudal qui disparaîtra presque totalement avant la fin du 2ème mois.

3 - Les reins embryonnaires : dérivent de la segmentation du mésoblaste intermédiaire. Ils apparaissent successivement d'avant en arrière (sens cranio-caudal).

Nous avons chronologiquement :

a) Le pronéphros, dans la région cervicale et dorsale supérieure. Il comprend sept néphrotomes très rudimentaires, réunis sur leur bord externe par l'uretère primaire ou canal de Wolff. Ce stade n'est pas fonctionnel ; il a pratiquement entièrement régressé à la fin du premier mois.

b) Puis le mésonéphros, formé des néphrotomes de la région dorso-lombaire. Déjà bien individualisé à la fin du premier mois, il formera au cours du 2ème mois, un organe volumineux : le corps de Wolff. Puis il régressera également.

c) Enfin le métanéphros : dans la région lombosacrée. Réduit à deux ébauches à la fin du premier mois :

- le bourgeon urétéral (simple diverticule du canal de Wolff)
- et le cordon (ou blastème) métanéphrogène

- Il est à l'origine des reins définitifs.

La fin du premier mois est également marquée par l'apparition des :

4 - Ebauches des membres, sous la forme des crêtes de Wolff. Il s'agit de deux bourrelets (épaississements épiblastiques induits par le mésoblaste latéral de la somatopleure) allongés, en position dorso-latérale, dans la moitié caudale de l'embryon, comportant à chaque extrémité un petit renflement, futur bourgeon d'un membre.

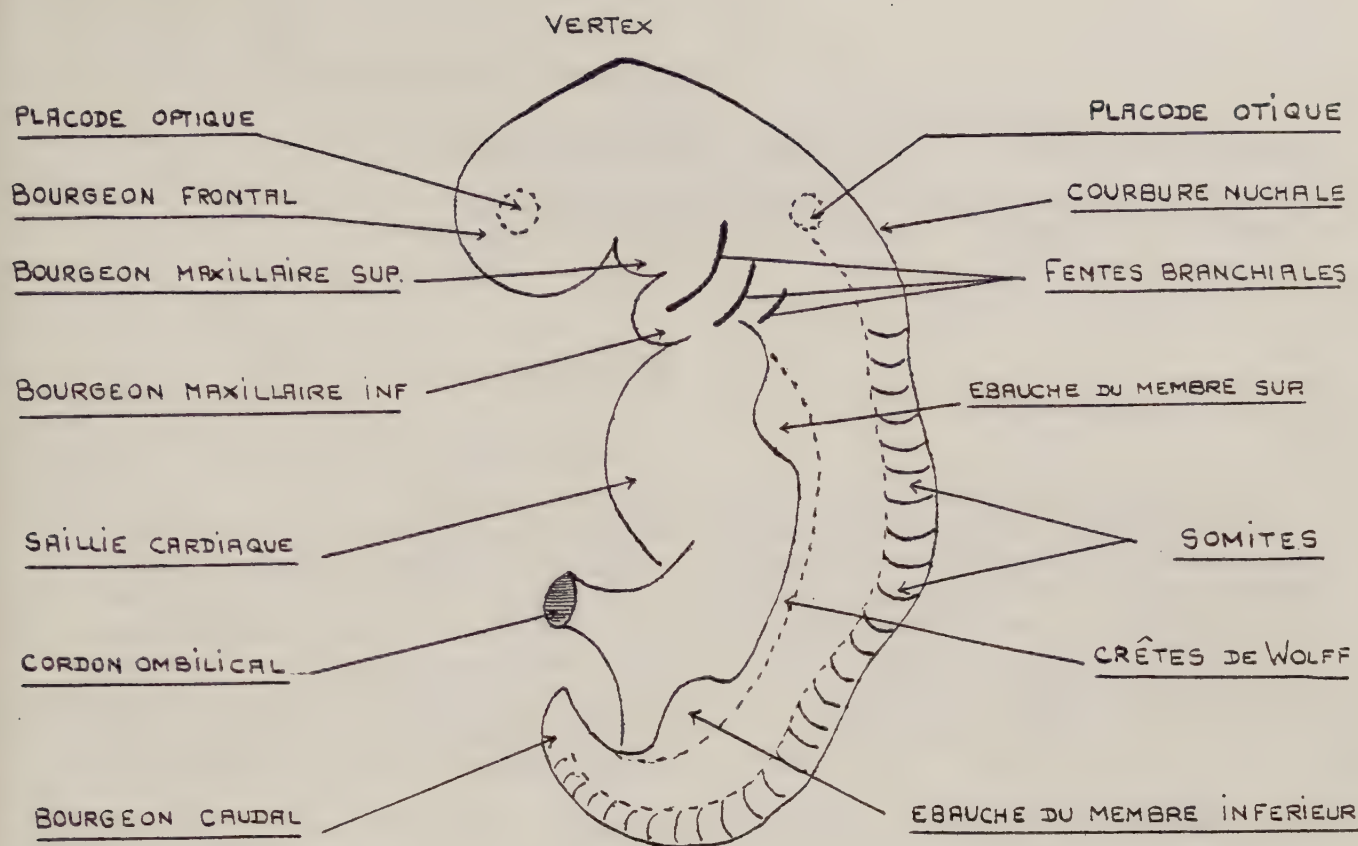


Fig 8 a - EMBRYON HUMAIN A LA FIN DU 1^{er} MOIS
D'APRES J.C. CZYBA, P. DUBOIS, CH. GIROD.

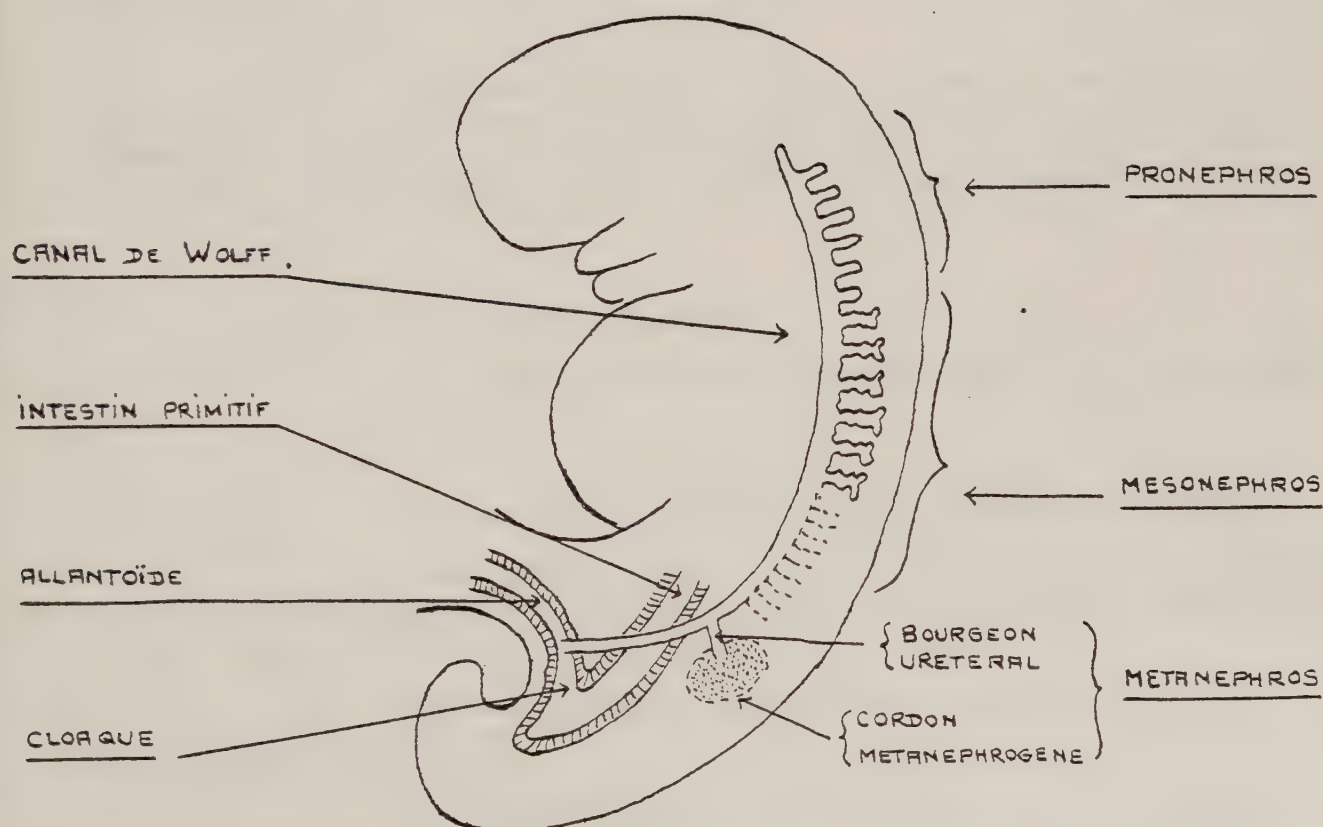


Fig 8 b - LES REINS ET LE CLOAQUE EMBRYONNAIRES A LA FIN DU 1^{er} MOIS
D'APRES J.C. CZYBA, P. DUBOIS, CH. GIROD

Ces renflements apparaissent :

- Pour le membre supérieur : le 24ème jour, entre la 4ème paire somitique cervicale et la 2ème paire dorsale.
- Pour le membre inférieur : le 26ème jour, entre la 1ère paire somitique lombaire et la 4ème paire sacrée. (fig. 8 a et b)/

C - Evolution ultérieure

1 - Le cloaque

Entre la partie distale de l'intestin postérieur et l'allantoïde, s'insinue, de la 6ème à la 8ème semaine, une saillie d'entoblaste et de mésoblaste splanchnique, creusée d'un prolongement de la cavité coelomique. Il s'agit de l'éperon périnéal qui, au cours de la 8ème semaine, atteindra la membrane cloacale, pour la subdiviser en membrane anale en arrière et en membrane uro-génitale en avant ; ces deux membranes étant séparées par le périnée formé par l'éperon périnéal. Le cloaque se trouve ainsi cloisonné en rectum à l'arrière et en sinus uro-génital à l'avant, ce dernier recevant les deux canaux de Wolff.

Il faut cependant signaler que, dans la genèse de ce cloisonnement, certains auteurs (Bibl. n° 42) font intervenir deux replis mésodermiques latéraux allant à la rencontre l'un de l'autre ; mécanisme, selon eux, rendant mieux compte de l'existence de fistule cloacale. D'autres, comme PILLET J. (Bibl. n° 119) estiment que "le rectum s'unit à la vessie en un cloaque, mais cette union ne se produit pas comme il est classique dans un plan sagittal. Le rectum décrit un trajet hélicoïdal et s'abouche sur le flanc gauche du sinus urogénital."

Au cours de la 9ème semaine, la membrane anale se trouve exilée au fond d'une dépression épiblastique liée à la prolifération mésenchymateuse adjacente : il s'agit du proctodoeum ou futur canal anal. C'est à ce moment que la membrane anale se résorbe pour faire communiquer rectum et canal anal (fig 9 a et b).

2 - L'appendice caudal

Il a presque totalement disparu avant la fin du deuxième mois.

3 - Les reins et la zone urinaire du sinus uro-génital

Le bourgeon (ou diverticule) urétéral donne progressivement tout le système excréteur du rein : uretère, bassinet, calices, canaux papillaires, tubes de Bellini, tubes collecteurs.

Quant au cordon métanéphrogène, il se différencie en système sécréteur rénal.

La zone urinaire du sinus uro-génital est sus-jacente à l'abouchement des deux canaux de Wolff. La partie distale de ces derniers est à l'origine, vers le début de la 6ème semaine, des uretères, puis, d'une dilatation, future vessie. Une ascension fait aboucher les uretères dans la

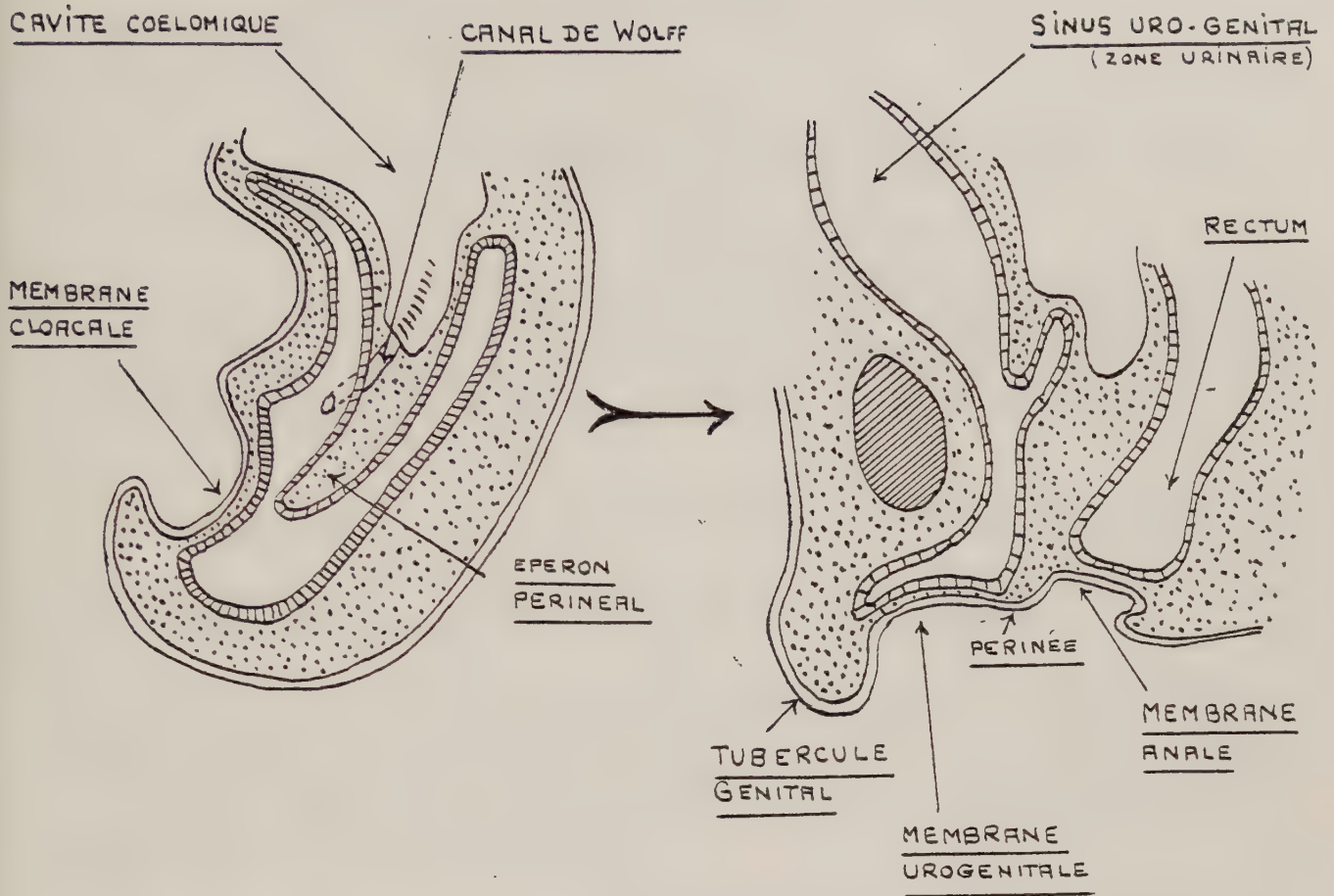


Fig 9 a et b - LE CLOISONNEMENT DU CLOAQUE
(D'APRES H.TUCHMANN-DUPLESSIS, P.HAEGEL)

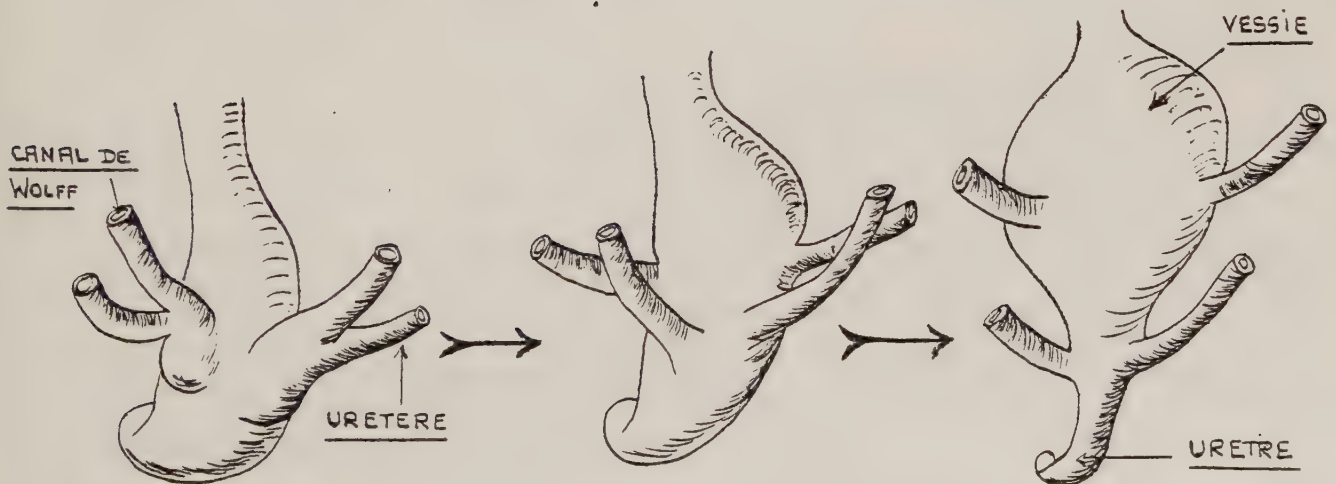


Fig 10 - EVOLUTION DE LA ZONE URINAIRE DU SINUS URO-GENITAL
(D'APRES H.TUCHMANN-DUPLESSIS, P.HAEGEL)

vessie, tandis que les canaux de Wolff, restant fixes, s'ouvrent dans l'urètre.

L'oblitération progressive de l'allantoïde forme l'ouraque, cordon fibreux reliant l'ombilic à la vessie (fig. 10).

4 - Les organes génitaux et la zone génitale du sinus uro-génital

a) Le stade indifférent

Les gonocytes primordiaux, au contact de l'allantoïde, vont migrer le long du mésentère dorsal de l'intestin postérieur, pour coloniser, au cours de la 6ème semaine, les crêtes génitales (épaississements de l'épithélium coelomique entre le corps de Wolff et le mésentère dorsal) qui prolifèrent alors en donnant les cordons sexuels primaires (futurs tubes séminifères et cordons médullaires).

Puis connexion uro-génitale entre le corps de Wolff et les crêtes génitales par l'intermédiaire de l'organe de Mihalcovicz.

Jusqu'à la fin de la 6ème semaine, la gonade est indifférenciée, c'est à dire identique dans les deux sexes.

Les deux canaux de Müller, résultant d'une évagination de l'épithélium coelomique à la hauteur du pronéphros, progressent d'avant en arrière, pour s'accoler et se fondre dans leur partie distale en un canal impair et médian qui débouche dans le sinus uro-génital entre les orifices des deux canaux de Wolff. A ce stade, canaux de Wolff et de Müller existent dans les deux sexes.

Quant aux organes génitaux externes, ils sont également identiques dans les deux sexes. Chronologiquement : replis cloacaux (formés par un épaississement du mésenchyme) qui se rejoignent en avant pour constituer un petit massif : l'éminence cloacale ou tubercule génital séparant la membrane cloacale du pli embryonnaire caudal (future paroi hypogastrique). Puis, lors du cloisonnement du cloaque, séparation en replis génitaux à l'avant et replis anaux à l'arrière. Enfin, les bourrelets génitaux, formés par un nouvel épaississement du mésenchyme entourant les replis génitaux (fig. 11 et 12).

b) La différenciation masculine

Le testicule, chez l'embryon de sexe génétique mâle, commence à se différencier au début de la 7ème semaine.

Les cordons sexuels primaires prolifèrent, s'anastomosent et forment les cordons testiculaires. L'albuginée enveloppe bientôt toute la gonade. Vers le 5ème mois, les gonocytes, dans les cordons testiculaires, se transforment en spermatogonies (testicule exocrine). Quant aux cellules interstitielles (testicule endocrine) qui se différencient entre les cordons testiculaires pendant le 3ème mois, elles subissent, à partir des 5ème et 6ème mois, une dédifférenciation au stade de cellules mésenchymateuses, si bien qu'à la naissance elles sont très rares.

Le corps de Wolff donne naissance à une partie des voies excrétrices du sperme ; ce sont les cônes efférents constituant une partie de la tête de l'épididyme.

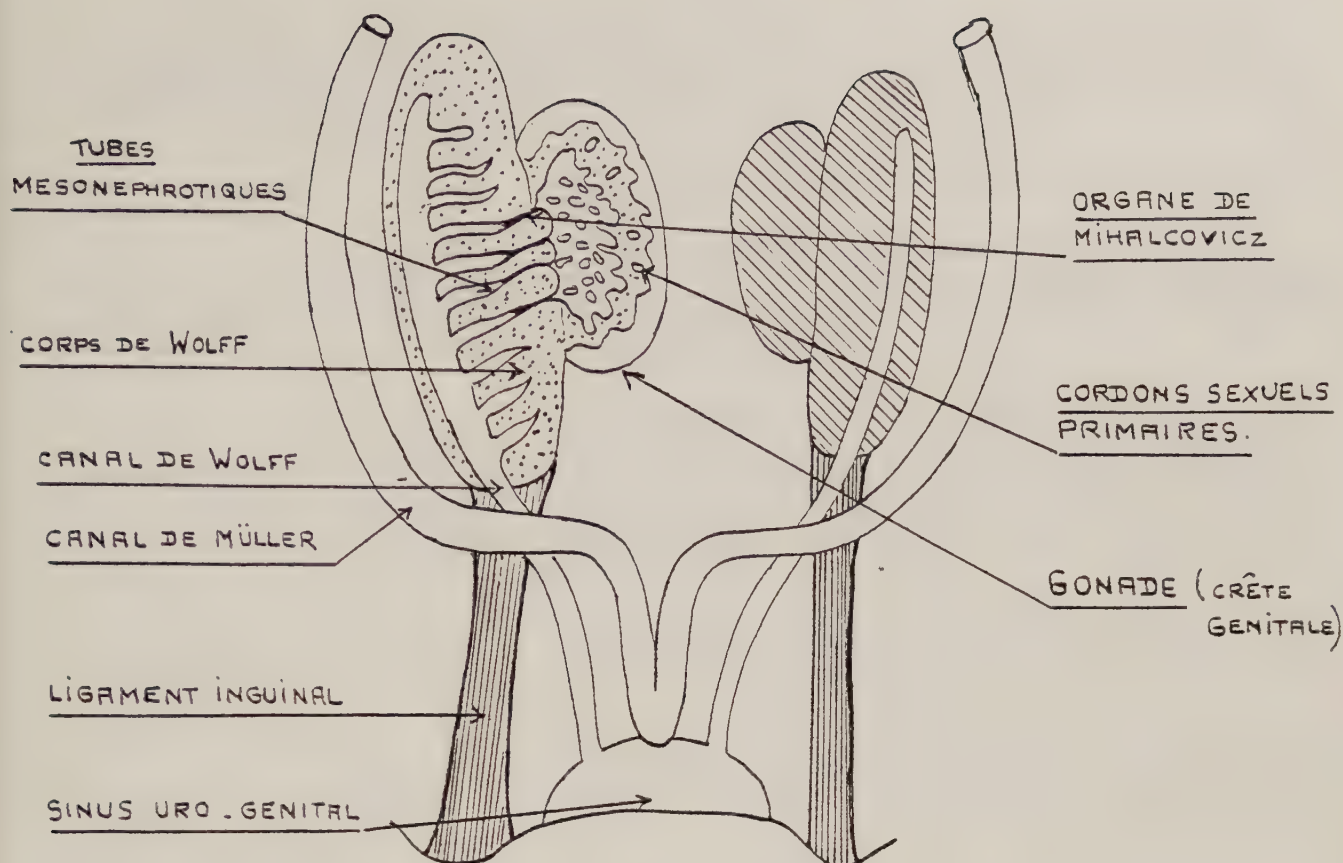


Fig 11 - L'APPAREIL EXCRETEUR URO-GENITAL INDIFFÉRENCIÉ
(D'APRÈS TUCHMANN-DUPLESSIS, A. HAEGEL)

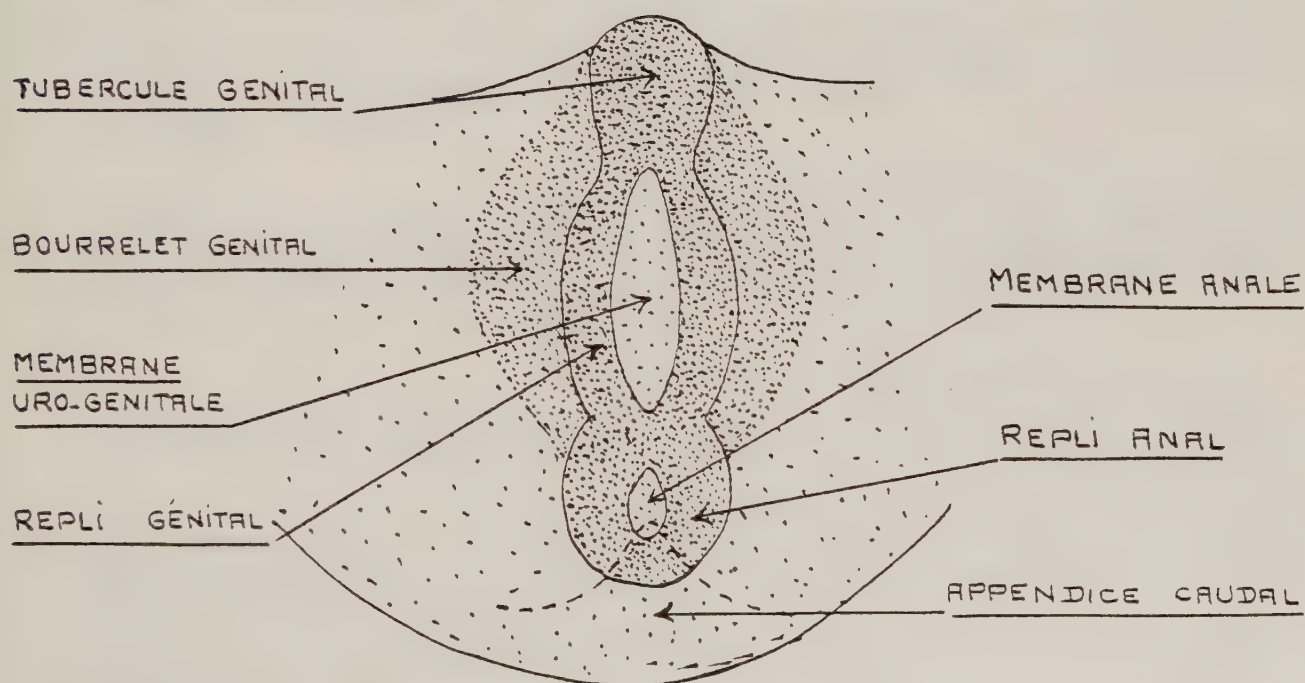


Fig 12 - LE STADE INDIFFÉRENT DES ORGANES-GENITAUX. EXT.
(D'APRÈS C. GIROD, J.C. CZYBA)

Le canal de Wolff est à l'origine de la plus grande partie des voies excrétrices du sperme avec : le canal épидидymaire, le canal déférent dont la partie terminale s'évagine en vésicule séminale, et, enfin, canal éjaculateur débouchant dans l'urètre.

Les canaux de Müller ont disparu à la fin du 2ème mois.

Sous-jacente à l'abouchement des deux canaux de Wolff, la zone génitale du sinus uro-génital forme : l'urètre prostatique (développant vers le 3ème - 4ème mois de nombreux diverticules glandulaires à l'origine de la prostate) et l'urètre périnéal.

L'allongement rapide du tubercule génital forme le pénis, porteur à sa face inférieure d'une prolifération de cellules ectoblastiques qui bientôt desquament pour former, entre les replis génitaux, la gouttière uro-génitale. A la fin du 3ème mois, cette gouttière se referme, d'arrière en avant, créant l'urètre pénien en continuité avec l'urètre périnéal.

Les bourrelets génitaux subissent alors un grand développement et se soudent sur la ligne médiane (raphé) ; ils forment le scrotum.

Le testicule débute sa migration vers le scrotum au milieu du 3ème mois. L'arrivée à destination s'effectue au moment de la naissance (fig. 13).

c) La différenciation féminine

Un peu plus tardive, la différenciation de l'ovaire s'effectue vers la 7ème semaine.

Les cordons sexuels primaires, dans la médullaire, dégénèrent. Ils sont remplacés, grâce à une nouvelle poussée proliférative de l'épithélium coelomique, par les cordons corticaux contenant les gonocytes transformés en ovogonies.

Le 4ème mois assiste à la formation des follicules primordiaux, par fragmentation des cordons corticaux en petits amas cellulaires contenant chacun une ovogonie. Puis les ovogonies se transforment en ovocytes de premier ordre (à 46 chromosomes toujours), et commencent la première division de la méiose qui reste bloquée au stade de la prophase.

A la naissance, l'ovaire contient son stock définitif de follicules primordiaux (de 70 000 à 400 000 ; mais seulement 300 environ évolueront en ovules fécondables entre la puberté et la ménopause).

L'organe de Mihalcovicz, le corps et le canal de Wolff dégénèrent en ne laissant que des reliquats embryonnaires. Ce sont donc les canaux de Müller qui formeront la presque totalité des voies génitales féminines. En effet :

Leur partie supérieure sera à l'origine des trompes de Fallope.

A la partie inférieure, les deux canaux de Müller, accolés, forment le canal utéro-vaginal qui se différenciera en utérus et vagin (bien que la partie la plus externe du vagin, voire la totalité pour certains auteurs, ait pour origine le sinus uro-génital). L'hymen sépare le vagin de la cavité du sinus uro-génital.

La zone vésico-urétrale du sinus forme la vessie et la totalité de l'urètre féminin ; tandis que la zone génitale est à l'origine du vestibule de la vulve et de la partie externe ou de la totalité (cf ci-dessus) du vagin.

Le tubercule génital forme le clitoris recouvert de son capuchon.

Quant aux replis génitaux et bourrelets génitaux, ils ne se soudent pas : ils forment respectivement les petites et les grandes lèvres (fig. 14).

d) Le conditionnement de la différenciation sexuelle.

Très schématiquement :

- C'est le sexe génétique (XY ou XX) qui va régler la différenciation des gonades (= caractères sexuels primordiaux) en testicule ou en ovaire.

- La différenciation des conduits génitaux et des organes génitaux externes (= caractères sexuels primaires) est conditionnée par :

- . La sécrétion hormonale de la gonade et de la cortico-surrénale.

- . La sensibilité des récepteurs variant dans le temps ; d'où l'efficacité de l'action hormonale ne peut avoir lieu que pendant une période déterminée.

Mais si les hormones mâles sont obligatoires pour la différenciation masculine des caractères sexuels primaires, la sécrétion ovarienne n'est pas indispensable à la différenciation féminine ; en effet, cette dernière se produit même en absence de gonade (après castration précoce d'un fœtus génétiquement femelle ou mâle). Les hormones ovariennes ne font que parfaire harmonieusement (rôle sur la taille des organes génitaux par exemple) la différenciation féminine.

Quant aux caractères sexuels secondaires (glandes mammaires, menstruation, mue de la voix, pilosité,...), ils se développeront lors de la puberté.

5 - Les membres

Le 2ème mois (et plus particulièrement la 6ème semaine) de la vie intra-utérine assiste au développement des membres à partir des deux extrémités renflées de chaque crête de Wolff dont la partie moyenne s'est effacée.

D'aspect de simples palettes constituées par du tissu mésenchymateux encore indifférencié revêtu d'épiblaste, les ébauches s'allongent et se segmentent en trois articles. En effet, chaque extrémité renflée, ou calotte épiblastique, induit à sa face profonde la condensation du mésoblaste (sclérotome et myotome) en vagues successives qui, l'une après l'autre, vont modeler un segment du membre, de la racine à l'extrémité distale.

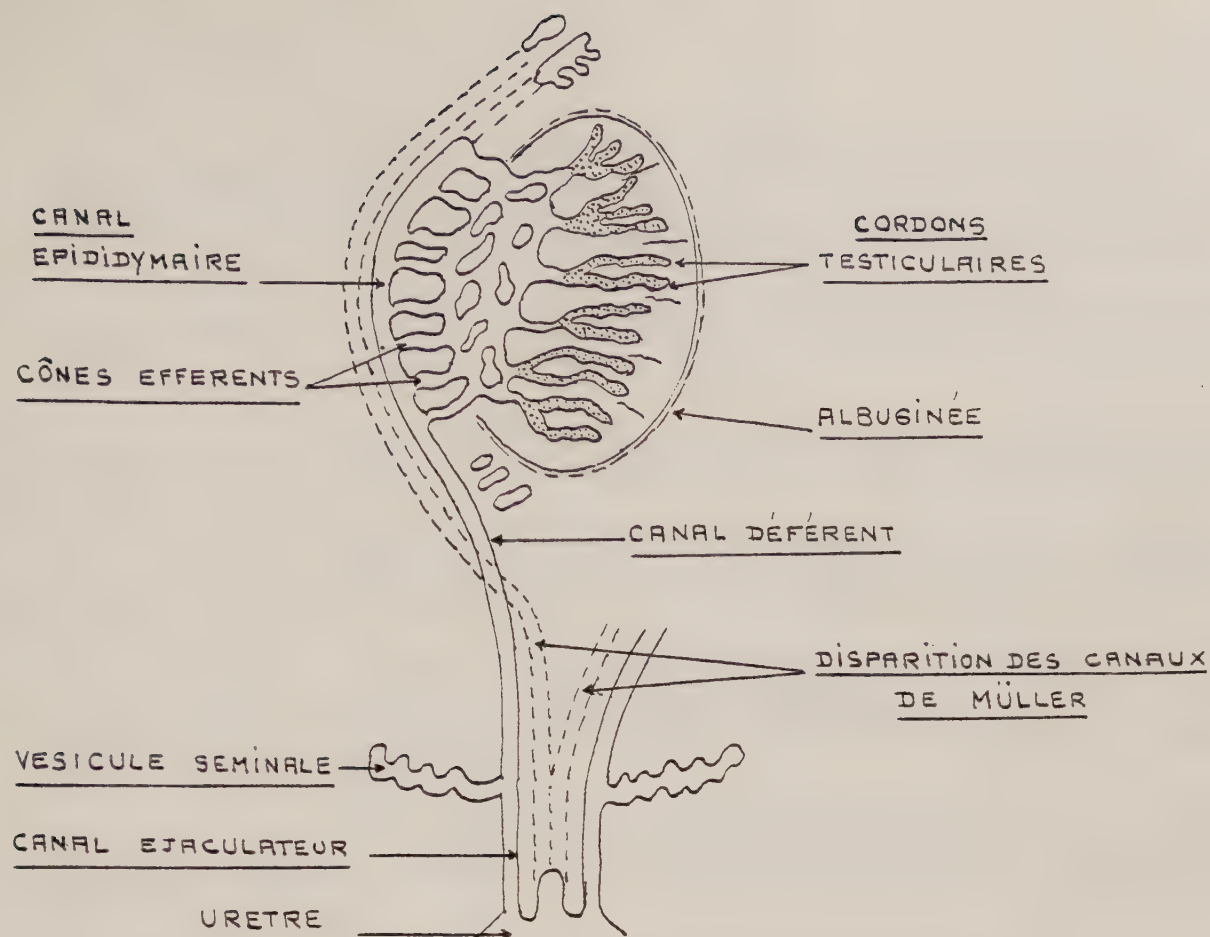


Fig 13 - LA DIFFÉRENCIATION MASCULINE INTERNE
(D'APRES . C. GIROD , J.C. CZYBA)

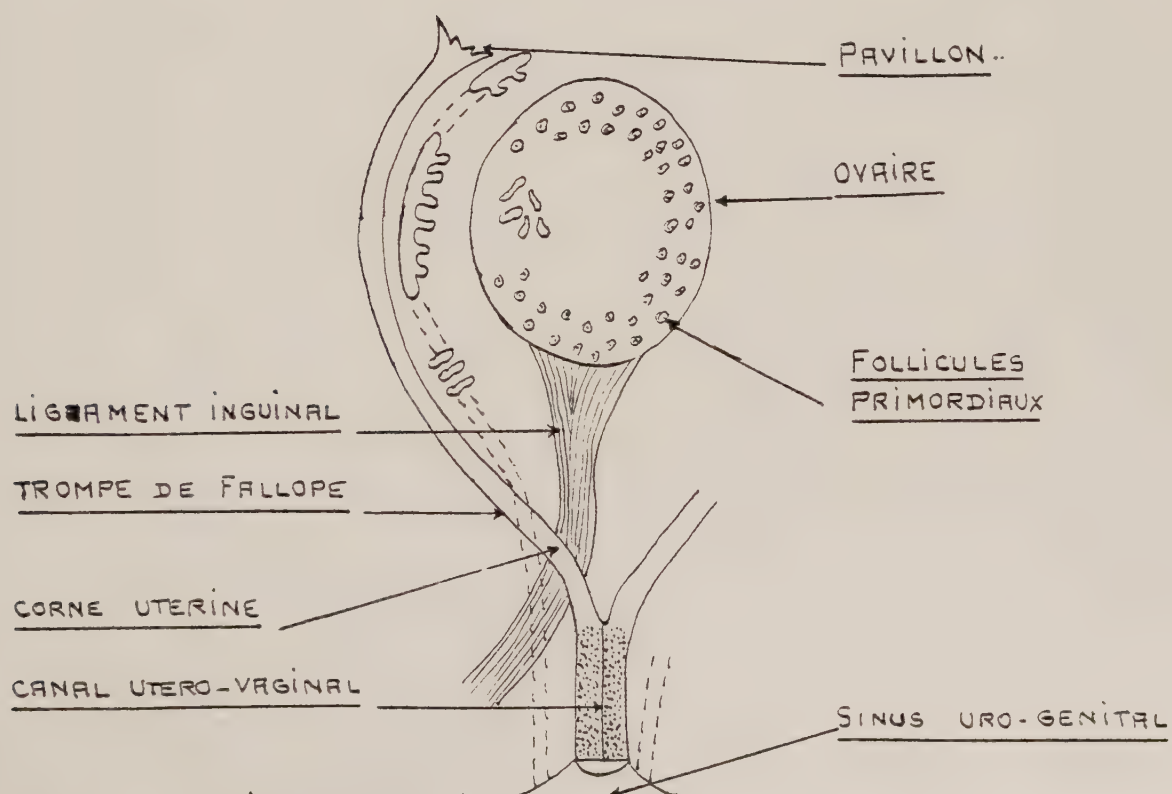


Fig 14 - LA DIFFÉRENCIATION FÉMININE INTERNE
(D'APRES C. GIROD , J.C. CZYBA)

La 7ème semaine voit l'apparition du segment distal. Postérieurement, un sillon redivise le segment proximal : le membre possède alors ses trois articles définitifs. Sur l'article le plus distal, à la fin du 2ème mois, 4 sillons séparent les ébauches des doigts et des orteils.

L'innervation, à partir des 4 derniers métamères lombaires et des 3 premiers sacrés en ce qui concerne le membre inférieur, est très précoce.

Les différentes pièces squelettiques sont formées par la fragmentation de la matrice précartilagineuse colonisée par des chondroblastes.

Les premiers rameaux musculaires se mettent en place.

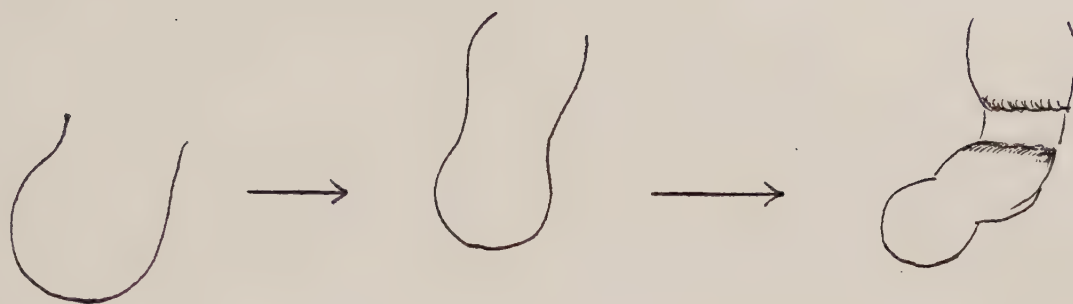
Quant aux éléments des appareils articulaires, ils apparaissent entre les pièces squelettiques vers la 8ème semaine.

C'est à cette époque que se produit une cinétique particulière et très importante : la rotation des membres. Cette rotation de 90 degrés oriente vers l'arrière l'articulation du coude et vers l'avant celle du genou.

Le développement du membre inférieur est retardé d'environ deux à trois jours par rapport à celui du membre supérieur. En voici les principales dates :

- 36-37ème jour : apparition de l'os coxal et du fémur.
- 39-40ème jour : apparition de la jambe.
- 42-43ème jour : apparition du pied.

(fig. 15 a et b)



1^{ère} ÉBAUCHE : PALETTE . FORMATION DU SEGMENT DISTAL FORMATION DU SEGMENT INTERMÉDIAIRE .

Fig 15 a - FORMATION DES MEMBRES.

(D'APRÈS J.C. CZYBA, P. DUBOIS, CH. GIROD)



- COUDE -



- GENOU -

Fig 15 b - ROTATION PHYSIOLOGIQUE DES MEMBRES.

(D'APRÈS J.C. CZYBA, CH. GIROD, P. DUBOIS)

CHAPITRE III

CARACTERES ANATOMIQUES GENERAUX

Après prise de connaissance des nombreux cas de sirènes décrits par KAMPMEIER (Bibl. n° 84) et par SOYMIE (Bibl. n° 132) dans sa thèse, après également lecture du livre de DUHAMEL (Bibl. n° 42) et étude des cas récents de la littérature médicale, nous prendrons pour type de description la symèle dipode qui nous semble constituer le juste milieu tératologique entre les formes atténuées et aggravées que nous aborderons dans le cadre du chapitre "essai nosologique".

La première anomalie qui frappe avec évidence l'observateur, est représentée par la symélie. Il s'agit de la réunion des deux membres inférieurs dans un même étui cutané. Il existe, en outre, une rotation externe de ces membres, ce qui positionne latéralement les rotules, à l'intérieur les péronés, et en avant la plante des pieds, avec les talons en position ventrale, les deux derniers orteils étant réunis ou confondus sur la ligne médiane.

On remarque enfin que ce membre double est, dans la très grande majorité des cas, en flexion orthogonale sur le tronc, et qu'il présente un enraidissement de ses articulations comme dans l'arthrogrypose.

Mais si cette symélie représente, pour l'observateur, l'élément le plus caractéristique, elle est en fait la moins grave et la plus variable des multiples anomalies constituant le syndrome tératologique de la sirène. En effet, les différentes dissections ont montré que les malformations viscérales pelviennes sous-jacentes sont constantes et beaucoup plus importantes, car incompatibles avec la vie.

Colligeant de nombreuses observations, B. DUHAMEL (Bibl. n° 42) arrive aux conclusions suivantes :

1 - Il n'existe ni rectum, ni anus, l'intestin se terminant toujours en cul-de-sac, plus ou moins haut, au fond du pelvis.

2 - La vessie et l'urètre sont également absents.

3 - L'agénésie rénale bilatérale est constante. Elle est responsable, selon E. POTTER (Bibl. n° 120) du faciès bien particulier, évoquant le mongolisme (hypertélorisme et surtout existence d'un pli épicanthique) mais s'en différenciant par des anomalies du pavillon de l'oreille (implantation basse, malformations cartilagineuses).

4 - Les organes génitaux externes et internes manquent totalement, mais les gonades sont habituellement présentes.

5 - Association de malformations osseuses du rachis et du bassin, objectivées par les radiographies :

a) . Toutes les anomalies vertébrales peuvent se rencontrer : épistasis, c'est-à-dire existence de vertèbres surnuméraires entre segments dorsal et lombaire ;

dysmorphose avec ses hémivertèbres, réalisant un véritable puzzle à la radiographie et ayant soit la valeur d'une épistasis, soit la valeur d'une agénésie. Le nombre de vertèbres est parfois si difficile à déterminer que BOUDIN, LAUDE et RIGGS (Bibl. n° 20) ont insisté dernièrement sur le fait de bien compter les nerfs pour avoir le nombre exact de vertèbres correspondantes.

b) . L'agénésie sacrée est constante.

c) . Le bassin, étroit, est habituellement fermé par une synostose des pubis et des ischions au niveau du périnée absent.

Nous verrons dans le chapitre consacré aux cas récents dans la littérature médicale et dans nos cas personnels, si toutes les sirènes répondent à ces malformations viscérales.

Quoi qu'il en soit, nous constatons déjà que nous sommes assez loin de la symélie, simple curiosité morphologique et que nous avons à faire à un véritable syndrome polymalformatif intéressant la moitié inférieure du corps.

CHAPITRE IV

PATHOGENIE :

- A - Les données de la tératogenèse expérimentale
- B - Tentative d'interprétation pathogénique

A - LES DONNEES DE LA TERATOGENESE EXPERIMENTALE

Si, remise en vedette par l'actualité (souvenons-nous du drame de la thalidomide), la tératologie est de nouveau en plein essor, voire redécouverte dans certains pays, cela ne peut, bien sûr, que nous enthousiasmer. Mais il ne faudrait pas oublier l'oeuvre des pionniers, qui sont d'ailleurs français. Comme le rappelle très justement et sans chauvinisme E. Wolff (Bibl. n° 163) : "la tératologie est une science éminemment française".

C'est en effet le grand naturaliste E. GEOFFROY SAINT-HILAIRE (bibl. n° 55) qui éleva cette discipline au rang de science. Dès 1922, il envisageait déjà la possibilité d'intervenir sur l'oeuf de poule afin d'obtenir des malformations ; quant à son espoir de transformer les espèces par interventions sur l'oeuf, cela représentait à l'époque une immense utopie.

Son fils, Isidore GEOFFROY SAINT-HILAIRE, codifia, en 1832, (bibl. n° 56) les connaissances morphologiques en une classification désormais classique, car toujours employée.

C'est C. DARESTE (bibl. n° 35) qui, le premier, grâce à de multiples facteurs physiques et chimiques appliqués à l'oeuf de poule (variations de température, secousses, asphyxie, injections de substances chimiques), obtint des monstruosités expérimentales. Mais cela restait très empirique : les anomalies se produisaient fortuitement, sans régularité, et sans que l'on puisse établir une quelconque relation avec la cause productrice.

C'est à P. ANCEL et à E. WOLFF que revient le mérite d'avoir fait sortir la tératogenèse de son empirisme. Sous leur impulsion, cette discipline devint enfin codifiée, rationnelle, et s'engagea dans deux grandes voies de recherche :

1 - La tératogenèse directe

Se proposant, avec une méthode précise et univoque, un facteur tératogène bien dosé et bien localisé à un territoire embryonnaire, de provoquer à volonté des malformations déterminées.

2 - La chimiotératogenèse

Ayant pour but de tester l'éventuel effet tératogène de différentes substances chimiques. A cette fin, on fait agir la substance chimique à tester sur tout l'embryon, à un stade bien déterminé de son développement, et l'on essaye de définir si, par rapport à d'autres molécules chimiques, les malformations observées sont spécifiques de la substance testée.

L'ère de la véritable tératogenèse expérimentale est enfin née et c'est E. WOLFF (bibl. n° 161) qui, le premier, nous donne un merveilleux exemple de tératogenèse directe.

Utilisant des rayons X bien dosés et en faisceaux très étroits grâce à des écrans, il peut ainsi irradier de façon très ponctuelle l'embryon de poulet.

Il obtient alors une véritable carte des zones à irradier pour avoir telle ou telle malformation. L'intérêt des expériences réside surtout dans le fait que la relation cause à effet relève du quasi-déterminisme, puisque E. WOLFF chiffre le rendement à environ 100 % ("aux erreurs de localisations près" E. WOLFF).

Le phénotype symèle qui nous intéresse tout particulièrement ici, est obtenu en irradiant (donc en détruisant) le territoire axial de la région caudale de l'embryon, entre les ébauches présomptives des membres inférieurs. Cela entraîne une série de conséquences : Rapprochement de ces ébauches des membres, puis fusion en un organe impair et médian ; disparition de la partie terminale du rachis, du croupion et du cloaque ; rotation externe des membres inférieurs par agénésie de la partie postérieure de la ceinture pelvienne.

L'intérêt de ces expériences va plus loin, puisque E. WOLFF a également obtenu des formes tout à fait semblables aux malformations spontanées aggravées et atténuées que nous aborderons dans le cadre du chapitre nosologie. En effet, si l'irradiation déborde sur une ébauche de membre inférieur, on a association d'ectromélie, c'est-à-dire atrophie ou absence du membre correspondant. De même, on peut obtenir des formes atténuées, appelées "syméloïdes" par E. WOLFF, chez lesquelles les membres inférieurs séparés sont en rotation externe (cf. les sirénoïdes anchipodes dans le chapitre nosologie).

Les travaux de P. ANCEL (Bibl. n° 5) sont tout à fait superposables. En effet, utilisant un agent tératogène chimique, la colchicine, qu'il applique sur le bourgeon caudal de l'embryon de poulet, il obtient toute une série de malformations allant d'un simple arrêt de développement de la région cloacale à l'ectrosomie caudale (absence de la partie inférieure du corps), en passant par l'ectromélie et toutes les formes de symélie, en fonction des zones d'application.

Bien que comportant toujours une substance chimique, l'hypervitaminose A prouvée tératogène chez la souris et la rate par KALTER et WARKANY (bibl. n° 83), les expériences de ROUX et MARTINET (bibl. n° 130) sont quelque peu différentes. En effet, pas de manipulation directe de l'embryon, mais hypervitaminose A provoquée chez la femelle gestante. Ils obtiennent ainsi une série de malformations de l'extrémité caudale : Régression de la queue et du rachis, cloisonnement imparfait du cloaque, malformations réno-urétérales.

On ne serait pas complet si l'on ne citait pas les expériences de génétique expérimentale :

1 - L.C. DÜNN (Bibl. n° 43), en croisant des souris à queue courte, observe, chez certains homozygotes, des anomalies urinaires (aplasies et hypoplasies rénales, absence de vessie ou d'urètre), des cloisonnements imparfaits du cloaque avec imperforation anale, et même 5 cas de sirènes.

2 - HOORNBECK a démontré, en 1970, que le syndrome de symélie chez la souris est génétique et dû à l'homozygotie du gène récessif "sirène" *srn*. Se servant des hétérozygotes descendant de la souche utilisée

par HOORNBEEK en 1970, SCHREINER et HOORNBEEK (bibl. n° 133) sacrifient quotidiennement les femelles gestantes du jour 10 au jour 18, afin d'étudier les produits de conception. Les anomalies observées sont du type auquel nous sommes déjà familiarisés :

Fusion des pattes postérieures pouvant aller sur le plan osseux jusqu'à la fusion médiane des fémurs et des péronés ; Ischions absents ou fusionnés ; Pubis et ilions fusionnés ; queue malformée. Sur le plan viscéral : Absence unilatérale ou bilatérale des reins et des uretères ; pas de vessie ; imperforation ou atrésie anale. Artère ombilicale unique provenant de l'aorte dorsale et drainant la circulation foetale normalement contrôlée par les artères ombilicales latérales.

Enfin, nous aimerions faire part ici d'une expérience réalisée il y a 2 mois, au sein même du laboratoire d'anatomie de la faculté de médecine de Lyon. Des 27.950 oeufs mis en couveuse dans une "usine à poules" de l'Isère, 6.840 n'arrivèrent pas à éclosion à la fin du temps normal d'incubation. Nous avons pu récupérer ce rebut et nous avons cassé ces ... 6.840 oeufs (!!). Il fut découvert 122 monstruosité, dont 65 célosomes, 23 monstres doubles, 34 malformations cranio-faciales, mais ... aucune sirène.

En conclusion, à partir de toutes ces expériences, particulièrement celles de E. WOLFF et de P. ANCEL, nous constatons que les malformations obtenues sont d'autant moins profondes dorso-ventralement (donc moins graves) que la colonne vertébrale se prolonge plus loin en arrière.

Les organes en cause dans notre syndrome de symélie sont donc dorsaux.

B - TENTATIVE D'INTERPRETATION PATHOGENIQUE

Fort des expériences précédemment citées d'E. WOLFF et P. ANCEL concluant que les organes en cause dans le syndrome de symélie sont caudaux et dorsaux, B. DUHAMEL (Bibl. n° 41 et 42) impliqua directement le bourgeon caudal embryonnaire, dans la genèse de la malformation. Ce bourgeon, selon lui, passerait d'une régression trop importante (expliquant les malformations plus ou moins atténuées) à un avortement (qu'il nomme ectrourie) répondant aux formes plus graves de la symélie.

Son hypothèse, selon laquelle "des malformations ano-rectales à l'ectosomie, il existe une chaîne continue de malformations et de monstruosité, dont le type exemplaire est représenté par les sirènes" (bibl. n° 42), eut le mérite d'ouvrir une nouvelle voie de recherches tératologiques, dont les points de focalisation furent, chronologiquement, l'organogenèse du pôle caudal, puis l'embryogenèse au stade de gastrula, avec particulière attention sur le fonctionnement de la ligne primitive.

Certains auteurs préfèrent d'ailleurs actuellement employer les termes de "dysplasie caudale" (proposés pour la première fois en 1966 par PASSARGE et LENZ (bibl. n° 115)) de préférence à la dénomination de "syndrome de régression caudale", pour bien spécifier qu'il s'agit d'emblée de troubles du développement et non pas de régression.

De nombreuses tentatives d'explication ont été proposées depuis J. GEOFFROY SAINT-HILAIRE (bibl. n° 56). Mais, en résumé, ne s'affrontent que deux théories pathogéniques principales, visant chacune à expliquer la totalité du syndrome de symélie : la théorie mécanique et la théorie vasculaire.

1 - La théorie mécanique

La symélie serait due à la compression résultant de l'étroitesse anormale de l'ammios caudal, ce qui rapprocherait, puis fusionnerait les ébauches des membres, et empêcherait le développement normal des viscères sous-jacents.

Cette théorie fut émise pour la première fois par C. DARESTE (bibl. n° 35) qui, après avoir obtenu la symélie chez des poulets par détérioration du capuchon amniotique caudal, soutint qu'un arrêt dans le développement de la partie postérieure de la paroi amniotique (en particulier capuchon caudal), créait une compression caudale de l'embryon, aboutissant à un déplacement à l'arrière des bourgeons méliques inférieurs, voire à leur fusion.

2 - La théorie vasculaire

La quasi-constance de l'artère ombilicale unique, implantée haut sur l'aorte, amène J.W. BALLANTYNE (bibl. n° 9) et surtout O.F. KAMPMEIER (bibl. n° 84) à penser que ce vaisseau pourrait bien être une artère vitel-

line persistante. D'où existence d'une déficience nutritionnelle (résultant d'une placentation anormale et d'une circulation foetale défavorable dans la région postérieure) qui pourrait bien être à l'origine du syndrome de symélie.

Cette artère ombilicale unique aura décidément fait couler beaucoup d'encre... Nous rappelons que, chez le foetus normal, les 2 artères ombilicales sont issues des artères hypogastriques. Chez la symèle, effectivement, on retrouve, dans la très grande majorité des cas, une artère ombilicale unique, implantée le plus souvent assez haut sur l'aorte abdominale.

Mais N.-K. HO (bibl. n° 71), ainsi que S. VAN DAM (bibl. n° 150), signalent, à juste titre, qu'une artère ombilicale unique peut se rencontrer chez des foetus et nouveaux-nés normaux. G.G. MALKASIAN, G.P. SAYRE et TITUS J.L. (bibl. n° 103) chiffrent à 46 % seulement, la totalité des anomalies congénitales associées à une seule artère ombilicale. Quant à C.A. SCHREINER et F.K. HOORNBECK (bibl. n° 133), ils estiment, qu'en raison de la proximité de l'artère vitelline avec l'artère ombilicale unique, la confusion entre les deux peut naître ; ils pensent que l'artère ombilicale unique est produite par la fusion des racines ombilicales primitives droites et gauches.

Voilà qui devrait clore le débat, bien que certains auteurs actuels soient encore partisans de cette théorie vasculaire. En ce qui nous concerne, nous considérons l'artère ombilicale unique comme une conséquence et non comme une cause de la dysplasie caudale.

En dehors de ces deux grandes théories, nous citerons brièvement :

1 - O'RAHILLY (dans C.A. SCHREINER et F.K. HOORNBECK, bibl. n° 133) en 1951, qui pense que chez l'embryon très jeune, les parties contralatérales sont au contact les unes des autres ; puis elles se déplacent latéralement en emprisonnant entre elles des organes axiaux dérivés de zones plus céphaliques. En l'absence de ce tissu axial, le bourgeon du membre ne peut se diviser en deux et la fusion normale primitive persiste. Si une telle fusion n'est pas retrouvée aux membres supérieurs, c'est en grande partie dû au développement précoce de la tête.

2 - A. KWOLEK et J. DOBOSZ (bibl. n° 89) estiment que les symèles sont le résultat de perturbations dans la partie ventrale de la chorde dorsale de l'embryon, les troubles génito-urinaires, digestifs et dans le cordon ombilical, témoignent de la précocité de l'atteinte.

3 - H. GAERTNER (bibl. n° 53) rapporte les malformations syméliennes à une anomalie dans le développement du rachis caudal. Il y aurait défaut d'une aire tissulaire, en forme de coin, qui, normalement, serait à l'origine du développement des vertèbres dans la partie distale de la colonne. L'atteinte plus ou moins symétrique, plus ou moins marquée, dans le domaine des processus latéraux vertébraux, aboutit à de mauvaises constitutions du bassin, avec, quelquefois d'ailleurs, atteinte des vertèbres lombaires elles-mêmes.

C'est la théorie de l'atteinte para-axiale mésenchymateuse : le mésenchyme qui va donner les vertèbres distales fait défaut et le mésoblaste para-axial qui dérive du même système (le scléromyotome), ainsi que le mésoblaste intermédiaire (à l'origine des reins) et le mésoblaste latéral

(formant le coelome interne) peuvent être malformés. D'où la possibilité d'association avec les anomalies réno-urinaires et même avec une non-fermeture du bassin (célosomie inférieure avec extrophie vésicale) ou une énorme malformation de la paroi abdominale (célosomie moyenne).

Tout cela s'enchaîne très bien ; mais l'auteur n'a pas donné son opinion quant à l'origine du défaut de l'aire tissulaire en forme de coin.

4 - M.P. DAVID et coll. (bibl. n° 36)

Proposent un "défect" primaire du développement cloacal comme facteur morphogénétique responsable des anomalies combinées. Selon ce mécanisme, l'entoderme primaire du sac cloacal présenterait une anomalie de développement, ce qui affecterait la formation de la membrane cloacale et aboutirait à un défaut de développement du rectum, du sinus uro-génital et du tubercule génital (cf. chapitre embryologie). Secondairement, les bourgeons méliques pourraient ainsi être au contact et fusionner bien avant leur rotation physiologique interne. En raison des défauts basaux de la différenciation des tissus cloacaux, des anomalies concomitantes de l'intestin pelvien surviendront. De façon similaire, les organes pelviens du système uro-génital seront touchés, en raison du "défect" primaire dans le développement du sinus uro-génital. Comme il n'existe pas d'orifice urinaire, les reins se développeront en grands organes kystiques secondairement. En raison de l'agénésie du tubercule génital, les organes génitaux externes ne se développeront pas.

En conclusion, la détérioration primaire du développement cloacal pourrait expliquer in toto la formation de monstres syméliens et toutes les anomalies abdominales et pelviennes associées. Bien que le mécanisme semblerait tirer son origine dans une anomalie cloacale primordiale, il n'existe pas d'indication du tissu cloacal originel en cause : Il pourrait s'agir soit de l'entoderme caudal, à l'origine en particulier d'une agénésie allantoïdienne et d'une anomalie de la différenciation cloacale, soit du mésoderme caudal, qui serait également à la source d'une détérioration de la différenciation cloacale, par non migration du mésoderme à partir de la partie postérieure de la ligne primitive ; si l'on se rappelle l'importance inductrice du mésoderme, on comprend alors la gravité des malformations.

D'autre part, faire remonter l'origine à la ligne primitive, implique donc une anomalie survenue très tôt, au stade du disque embryonnaire.

Enfin, nous aimerions terminer ce survol de la pathogénie par un article de C.A. SCHREINER et F.K. HOORNBECK (bibl. n° 133) dont nous avons déjà parlé dans le cadre de la tératogénèse expérimentale (cf. chapitre précédent).

Ces auteurs font sortir des oubliettes la vieille théorie des facteurs mécaniques. En effet, s'appuyant sur leurs expériences (entreprises parce que l'Homme en est la finalité), ils pensent que la mutation *srn* chez les souris, cause un étranglement de l'amnios postérieur, et ce, très tôt dans l'embryogénèse. La suite, nous la connaissons : Défaut du mésoblaste caudal de la ligne primitive, entraînant toutes les hémitéries habituelles constitutives du syndrome de symélie.

Ce qui est intéressant, c'est que, extrapolant à l'espèce humaine, les auteurs se demandent pourquoi le mécanisme pathogénique serait différent.

Cette théorie mécanique, si elle a contre elle sa vieillesse, est plaisante par le fait qu'elle rejoint, en cours de route, les différentes autres théories, dont le point de départ est ultérieur, et qu'elle les recouvre. Et puis, n'a-t-elle pas pour elle sa simplicité ?!

Et le faciès de POTTER, me direz-vous ?

GIROUD pensait qu'il pouvait s'agir d'une atteinte très haut située, touchant le pronéphros (qui ne pouvait donc plus induire le mésonéphros et bien sûr le métanéphros) et expliquant les caractéristiques faciales.

A la suite de D.W. SMITH (bibl. n° 135 et tableau I), il nous semble plus logique et plus simple de le relier à l'agénésie rénale et sa conséquence : l'oligoamnios. Le faciès est alors déformé mécaniquement par absence du coussin hydraulique naturel : le liquide amniotique.

Nous empruntons à D.W. SMITH (bibl. n° 135), également, un tableau synoptique du syndrome de symélie (tableau II).

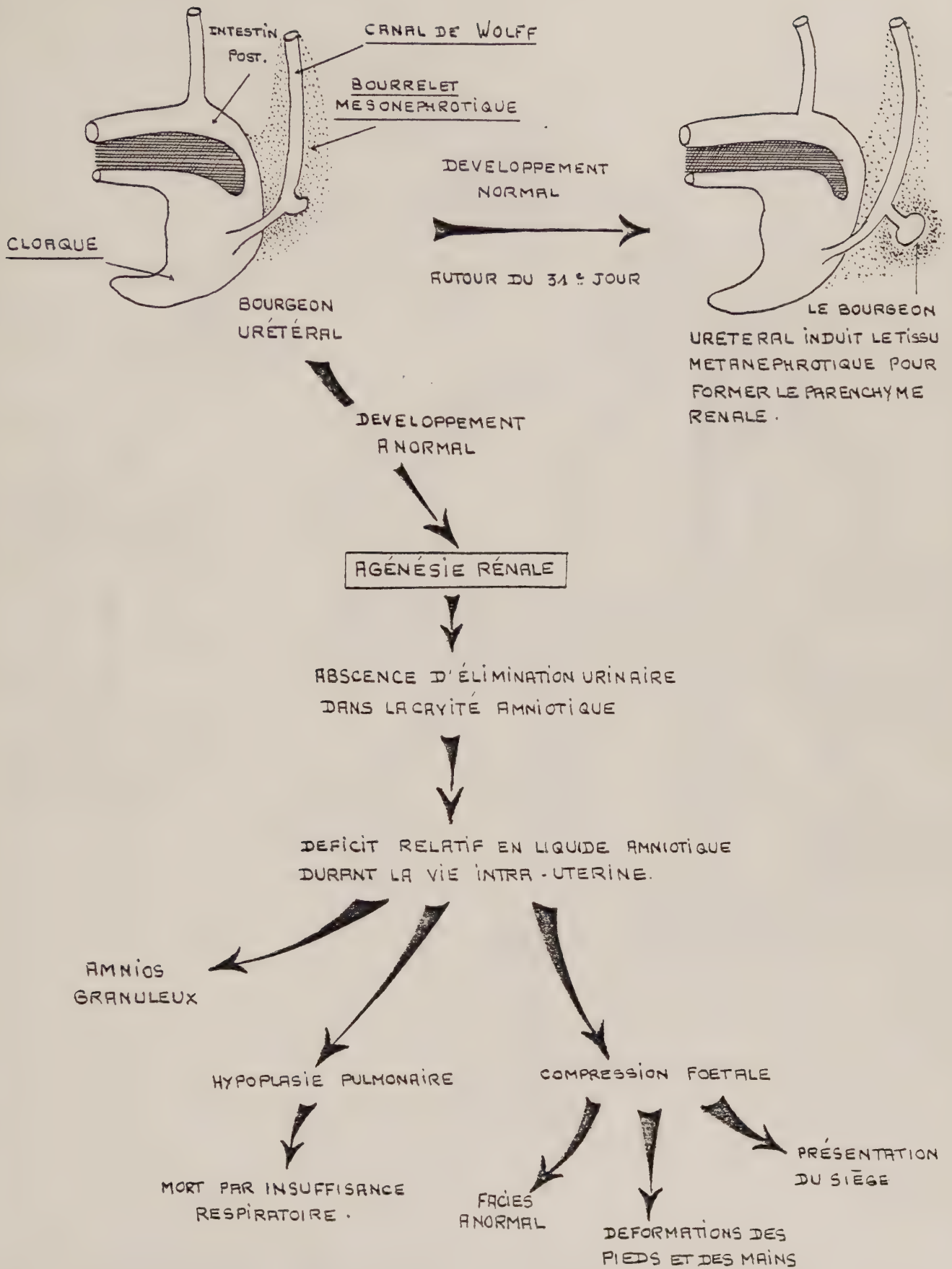


TABLEAU I

SYNDROME DE POTTER

CONSÉQUENCES DE L'AGÉNÉSIE RENALE
(D'APRÈS D.W. SMITH)

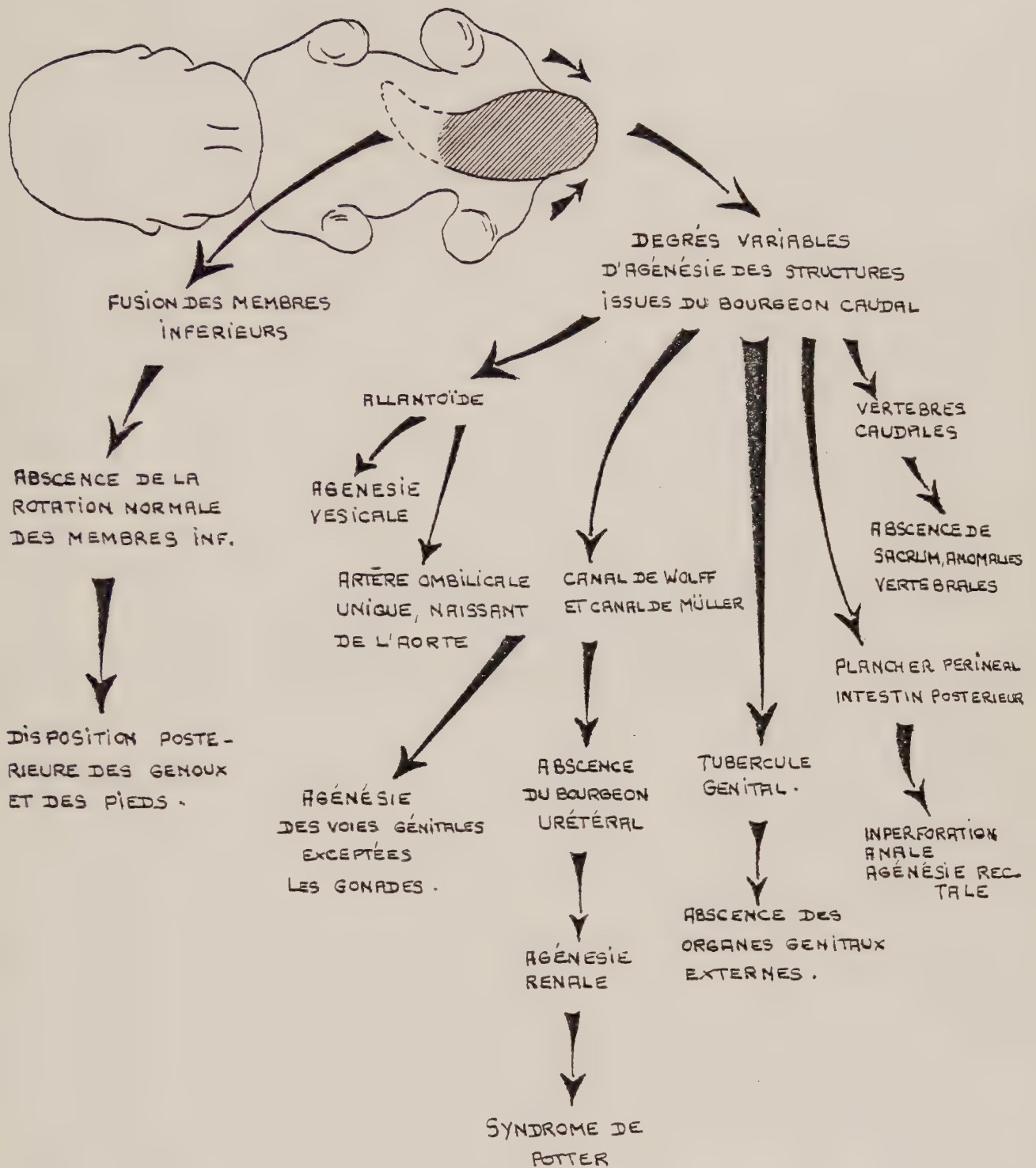


TABLEAU. II

DÉFAUT PRIMAIRE DU BOURGEON CAUDAL

(PROBABLEMENT ANTÉRIEUR À LA 4^{ème} SEMAINE)

- D'APRÈS D.W. SMITH -

CHAPITRE V

ESSAI NOSOLOGIQUE

Science étudiant les anomalies de l'homme et des animaux, la tératologie a été codifiée et classée par Isidore GEOFFROY SAINT-HILAIRE (bibl. n° 56) qui a regroupé toutes les modifications que l'homme pouvait engendrer en 9 tribus :

- 7 pour les monstres unitaires

. Ordre I : Monstres autosites

- tribu 1 . famille 1 : ectroméliens
 . famille 2 : syméliens
- tribu 2 . famille unique : célosomiens
- tribu 3 . famille 1 : exencéphaliens
 . famille 2 : pseudocéphaliens
 . famille 3 : anencéphaliens
- tribu 4 . famille 1 : cyclocéphaliens
 . famille 2 : otocéphaliens

. Ordre II : Monstres omphalosites

- tribu 1 . famille 1 : paracéphaliens
 . famille 2 : acéphaliens
- tribu 2 . famille unique : anidiens

. Ordre III : Monstres parasites

- . famille unique : zoomyliens

- 2 pour les monstres doubles

- Monstres autosites (tératopages, tératodelphes)
- Monstres doubles hétérosites (ou parasites).

La famille des syméliens fut subdivisée par I. GEOFFROY SAINT-HILAIRE en :

- . Symèle : Membres inférieurs complètement soudés entre eux et se terminant par un double pied dont la plante est retournée en avant.
- . Uromèle : Membres inférieurs complètement soudés entre eux et se terminant en un seul pied.
- . Sirénomèle : Membres inférieurs complètement soudés entre eux et se terminant en moignon, avec une absence complète de pied.

En 1865, FÖRSTER, cité par O.F. KAMPMEIER (bibl. n° 84) proposa la subdivision en sympus dipus, sympus monopus et sympus apus, correspondant respectivement aux symèles, uromèles et sirénomèles de la classification de GEOFFROY SAINT-HILAIRE.

Plus tard, chaque auteur, ou presque, introduisit sa propre classification. On vit alors fleurir de nombreuses appellations. Ainsi, en 1904, J.W. BALLANTYNE (bibl. n° 9) distingue la monopodie, signifiant pour lui fusion complète des membres inférieurs, de la sympodie ou sirénomélie représentant une fusion incomplète.

Mais chacun de tous ces termes n'a pas toujours le même sens chez les différents auteurs, si bien que la plus parfaite anarchie règne encore actuellement sur cette nosologie.

Dans un même souci d'unification de la terminologie, un grand nombre de tératologues se sont rangés à la classification de FÖRSTER, bien que cette dernière ne nous semble pas parfaite. On ne voit pas très bien, en effet, comment on peut se trouver devant un sympus (étymologiquement : pieds fusionnés) apus (sans pied) !!.....

Nous proposons donc le terme de symélie (déjà employé dans le chapitre consacré aux caractères anatomiques généraux) pour définir, comme son étymologie l'indique, la réunion des deux membres en un même étui musculo-cutané. La subdivision en symèle dipode, symèle monopode et symèle apode faisant référence à l'existence ou non des pieds et à leur nombre.

Enfin, tenant compte des différentes formes observées, B. DUHAMEL (bibl. n° 42) dresse dans un vaste tableau synoptique les divers degrés aggravés et atténués de l'ectrourie (c'est à dire de l'avortement du pôle caudal) et de la régression caudale (tableau III).

Nous pouvons constater que le contenu de ce tableau est tout à fait conforme aux résultats de tératogenèse expérimentale d'E. WOLFF (cf chapitre : "les données de la tératogenèse expérimentale) qui obtint des ectromélies et des formes "syméloïdes".

MEMBRES	FORMES AGGRAVÉES DE L'ECTROURIE	ECTROURIE PROPREMENT DITE	FORMES DEGRADÉES DE L'ECTROURIE	RÉGRESSION CAUDALE
	ECTROMÈLE, HEMIMÈLE	SIRÈNES  SYMÈLE	SIRENOÏDES ANCHIPODES LAMBDOÏDE	ARTHROGRYPSE PIEDS BOTS.
INTESTIN APPAREIL URINAIRE	AGÉNÉSIE RECTALE TOTALE - AGÉNÉSIE RENALE BILATÉRALE AGÉNÉSIE DE LA VESSIE ET DE L'URETÈRE AGÉNÉSIE DES FORMATIONS WOLFFIENNES ET MÜLLERIENNES AGÉNÉSIE DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES			- MALFORMATIONS ANO-RECTALES - MALFORMATIONS DES REINS, DES UTRÈRES ET DU SINUS URO-GÉNITAL
APPAREIL GÉNITAL	ANOMALIES VARIABLES, PAR DÉFAUT (AGÉNÉSIE SACRÉE), PAR EXCÈS (EPISTASIS) OU LES 2			MALFORMATIONS DE L'UTÉRUS, DU VAGIN, ET DES ORGANES GÉNITAUX EXTERNES.
RACHIS	CELOSOMIE INFÉRIEURE POSSIBLE			
PLI CAUDAL (ÉVENTUELLEMENT)	POSSIBILITÉ D'OMPHALOCÈLE, D'APLASIE DE LA MUSCULATURE ABDOMINALE, D'EXSTROPHE VÉSICALE.			

TAB. III - FORMES AGGRAVÉES ET ATTÉNUÉES DE L'ECTROURIE ET DE LA RÉGRESSION CAUDALE.
(D'APRÈS : B. DUHAMEL, P. HAEGEL, R. PAGES)

CHAPITRE VI

LES CAS RECENTS DANS

LA LITTÉRATURE MÉDICALE

Nous avons voulu, dans ce chapitre, faire un tour d'horizon aussi exhaustif que possible, sur les différentes descriptions tératologiques publiées dans la littérature médicale mondiale depuis 1960, date à laquelle J.C. SOYMIE (bibl. n° 137) fit, à notre connaissance, la dernière synthèse.

Le lecteur nous excusera donc si nous avons volontairement choisi ici de n'être que descriptif.

Nous citerons les articles par ordre chronologique de publication.

1 - 1961 : WILLIAMS H.I. (bibl. n° 158)

Une femme indienne de 31 ans, connue pour son diabète, était admise à l'hôpital dans la 30ème semaine de sa 8ème grossesse.

Antécédents personnels : avortement à 2 mois de grossesse en 1948. Enfant normal, accouché à terme, qui mourut 3 jours plus tard, en 1949 - 1950 et 1951 : 2 accouchements normaux à terme, 1 garçon et 1 fille toujours en vie en 1961 - 1953 : autre enfant à terme qui mourut 3 jours après - 1955 : Mort-né à terme - 1958 : nouvel avortement à 3 mois.

A l'examen, on notait que la hauteur utérine était moins importante que la date de la grossesse pouvait le laisser prévoir.

Cette femme entra bientôt spontanément en travail et fut accouchée d'une symèle macérée. Le placenta était petit, mais on ne trouva pas d'anomalie importante.

A l'examen radiographique :

- Présence d'un seul fémur, anormalement large à son extrémité distale. 5 os en dessous du genou : 1 tibia, 1 rudiment de péroné et 3 petits os représentant 1 métatarsien rudimentaire et 2 phalanges.

- Nombre de vertèbres : 7 cervicales, 13 dorsales (avec 13 côtes de chaque côté), 5 lombaires séparées, et une masse fusionnée représentant les vertèbres sacrées et le coccyx.

A l'examen externe :

Fœtus macéré de 40 cm de long, pesant 1,3 kg. La moitié supérieure du corps au-dessus de l'ombilic paraissait normale. Mais en dessous : absence complète de l'anوس et des organes génitaux externes ; membres inférieurs représentés par un seul prolongement issu du pelvis et se terminant en pointe dans une structure unique digitiforme ; aucune articulation évidente dans ce membre inférieur unique fusionné.

A la dissection :

Pas de rotation intestinale, pas de coecum, ni appendice, ni colon ; l'intestin grêle se terminant de façon aveugle au fond du pelvis. 2 organes dans l'aire rénale furent considérés comme des glandes surrénales ; absence de rein et d'uretère - 2 structures à la partie inférieure de la cavité abdominale ressemblaient à des ébauches d'ovaires entre lesquelles se trouvait un utérus vestigial.

Artère ombilicale unique implantée haute.

Coeur à 3 chambres : 1 oreillette et 2 ventricules. Le ventricule droit, important, donnait naissance à un large tronc pulmonaire qui se divisait en 2 petites artères pulmonaires, tandis que le chenal principal passait par le canal artériel pour former l'aorte descendante - le ventricule gauche, petit, donnait naissance à une petite aorte qui se divisait en 2 vaisseaux coronaires - En raison de l'état de macération du fœtus, il fut impossible d'être certain de la non continuité de l'aorte avec un arc aortique au delà de l'origine de la carotide primitive gauche. Ce qui est certain, c'est que le chenal principal de l'aorte descendante était originaire du tronc pulmonaire, via le canal artériel.

L'oreillette unique s'ouvrait dans le ventricule droit par une valvule tricuspide ; mais pas d'ouverture dans le ventricule gauche, ni trace de valvule mitrale - C.I.V. haut située.

L'oesophage se terminait de façon aveugle au niveau de la partie inférieure du larynx et il existait, juste au-dessus de la bifurcation trachéale, une fistule trachéo-oesophagienne.

Note personnelle : Ce qui paraît surtout intéressant dans ce rapport, c'est l'association d'anomalies sus-diaphragmatiques au syndrome de symélie.

2 - 1963 : ROBERGE I.L. (bibl. n° 128)

Mère de 20 ans, ayant déjà 3 enfants normaux (poids de naissance 4 kg 500 pour chacun), non diabétique, mais obèse (105 kg), accoucha de 2 jumelles monozygotes, toutes deux symèles, à 32 semaines de grossesse.

Antécédents personnels : Pas de maladies sérieuses, ni accidents ni allergies. Les seuls médicaments pris ont été des amphétamines pour perdre du poids, des vitamines et de l'aspirine. Pas de maladie pendant la grossesse, ni radiographie, ni exposition à d'autres rayonnements.

A l'examen externe : Les jumelles pèsent toutes deux environ 1 kg 1/2. Elles naissent vivantes et meurent environ 1 heure 1/2 après leur naissance. Pas d'anus, ni organes génitaux externes.

A l'examen radiographique : Fémur unique s'élargissant distalement ; tibia raccourci, en pointe ; pas de péroné, ni métatarse, ni phalange.

A la dissection : (une seule sirène a été autopsiée)

Les deux reins sont remplacés par 3 petits kystes à paroi mince, aqueux, mesurant chacun moins de 0,5 cm de diamètre. (les auteurs pensent que cela pourrait être à l'origine du certain degré d'oligoamnios qui avait été constaté). Absence d'uretère et de vessie. Présence d'un utérus rudimentaire avec les 2 trompes, mais seulement l'ovaire droit, rudimentaire.

Enfin, existence dans chaque cordon d'une artère ombilicale unique.

3 - 1963 : TSUCHIYAMA H. et coll (bibl. n° 144)

Compte-rendu de 3 cas de symélie.

- Macroscopie :

1er cas : Mort-né mâle de 1650 g. Sympus monopus à 8 orteils avec : agénésie rénale bilatérale, faciès de Potter (c'est à dire : hypertélorisme, épicanthus, nez aplati, retraits du menton, pavillons auriculaires implantés bas), absence d'uretère, hypoplasie de la vessie, ectopie testiculaire bilatérale.

2ème cas : Mort-né fille de 1110 g - sympus dipus à 10 orteils avec : main gauche fendue en 2 parties ; réduction du nombre des doigts droits ; hernie diaphragmatique ; branches anormales des gros vaisseaux ; reins fusionnés, kystiques, hypoplasiques et dans la cavité pelvienne ; hypoplasie de la vessie, atrésie du vagin et du rectum ; utérus bicorné.

3ème cas : Mort-né mâle, de 1290 g. - sympus dipus à 10 orteils ; hernie abdominale avec protrusion du coeur, du foie, de la rate, de l'estomac du pancréas et de l'intestin grêle ; agénésie rénale unilatérale ; hydronéphrose avec atrésie de l'uretère ; hypoplasie vésicale ; persistance de la veine cave supérieure gauche ; arche aortique droite ; ectopie testiculaire pelvienne ; atrésie du rectum et hypoplasie des organes génitaux externes.

- Examen radiologique

1er cas : Scoliose lombaire ; fusion des vertèbres lombo-sacrées ; mauvais développement des os iliaques ; fusion de la moitié supérieure des fémurs ; absence de péroné et longueur asymétrique des 2 tibias.

2ème cas : absence du radius gauche avec main correspondante en battoir et fendue ; développement anormal du bassin.

3ème cas : réduction du nombre des côtes gauches ; mauvais développement du sacrum, des ilions, des ischions et des cavités cotyloïdes ; 2 péronés en position interne par rapport aux tibias.

- Microscopie :

1er cas : Atélectasie pulmonaire ; légère involution du thymus ; augmentation modérée du nombre des îlots de Langerhans pancréatiques ; artère ombilicale unique.

2ème cas : légère atélectasie pulmonaire ; dilatation kystique des capsules de Bowman et modifications congestives parenchymateuses rénales, hyperplasie des îlots de Langerhans ; artère ombilicale unique.

3ème cas : Développement parenchymateux pulmonaire hypoplasique ; dilatation irrégulière des capsules de Bowman ; légère augmentation des foyers hématopoïétiques avec congestion du foie ; artère ombilicale unique.

Note personnelle : A signaler tout particulièrement le 3ème cas qui réalise une forme aggravée de symélie, puisqu'il existe une célosomie (cf chapitre NOSOLOGIE).

4 - 1966 : CRAWFURD M. et coll. (bibl. n° 34)

Une femme de 29 ans a accouché de 2 jumeaux le 17/01/65. Le premier, un garçon de 3 kg 060, était normal et a très bien grandi depuis, en dehors de petites difficultés d'alimentation. Le second, une symèle mort-né de 950 g. Le placenta était soi-disant unique, mais, n'ayant pas été conservé par la mère, l'affirmation de monozygotisme est incertaine.

A l'examen externe : Le monstre est une symèle monopode de 35 cm de long (23 cm de la tête à la croupe). Faciès de POTTER ; mains en battoir ; sacrum formant une petite proéminence postérieure ; pas d'anus, ni organes génitaux externes ; l'extrémité inférieure présente une articulation du genou à sa face postérieure, et 2 articulations distales se terminant en un orteil unique complet avec ongle.

A l'examen radiologique : Importante scoliose dorso-lombaire à concavité gauche ; 1 hémivertèbre dans la région lombaire ; 13 côtes ; un seul fémur très élargi à son extrémité inférieure avec 2 rotules ; un seul tibia.

A la dissection : importante hypoplasie pulmonaire ; hypoplasie de l'oreillette gauche, du ventricule gauche et de l'arc aortique ; veines pulmonaires se drainant dans l'oreillette droite ; tronc pulmonaire se poursuivant par le canal artériel vers l'aorte descendante.

Artère ombilicale unique en continuation, sur la ligne médiane, avec l'aorte ; la vascularisation du membre inférieur se faisant par une suppléance artérielle (vaisseau dérivé de la paroi postérieure de l'aorte).

Intestin n'ayant pas effectué sa rotation avec extrémité borgne ; anse intestinale surnuméraire se terminant de façon aveugle aux 2 extrémités, rattachée à la partie gauche de l'intestin principal par un court mésentère ; foie très petit ; reins, uretères et vessie apparemment absents.

A l'examen histologique : érythropoïèse active ; découverte de tissu rénal dans une petite structure arrondie, rose, de 0,5 cm de diamètre, se trouvant sur la paroi postérieure du bassin ; présence de 2 testicules normaux à l'intérieur de la cavité abdominale.

Etude des dermatoglyphes : les crêtes dermiques des mains ne montraient aucun fait inhabituel. Celles de l'extrémité inférieure étaient pauvrement formées : elles recouvraient la face ventrale du bout de l'extrémité, se développant en cercles horizontaux sur la zone proximale, mais en lignes longitudinales sur la zone distale, avec un triradius central unique à la jonction des crêtes circulaires et longitudinales.

Etude cytogénétique : Des cultures de fibroblastes furent entreprises à partir de tissu prélevé lors de la dissection. Les chromosomes furent comptés dans 43 cellules : 41 cellules contenaient 46 chromosomes et 2 en avaient 45. Toutes les cellules montraient 5 petits chromosomes acrocentriques ; 7 cellules montraient clairement le chromosome Y bien distinct d'un caryotype masculin.

On compte les cellules à l'interphase pour le sexe chromatinien et aucun corpuscule de Barr ne fut reconnu ; le fœtus était donc chromatine négative.

5 - 1966 : JOHNSON B.L. (bibl. n° 77)

L'auteur rapporte un cas standard de symèle monopode. L'intérêt de l'article vient surtout du fait que 2 radiographies du fœtus in-utéro avaient été faites.

L'oligoammios, la prolongation de la grossesse, la présentation par le siège, des hémorragies pré-partum, viennent très souvent émailler, d'après l'auteur, la grossesse de monstres symèles. La présence de ces signes doit faire pratiquer des graphies in-utéro sur lesquelles on recherchera surtout la présence de péronés, et, s'ils existent, leur rapport avec les tibias.

6 - 1966 : PASSARGE E. et LENZ W. (Bibl. n° 115)

Ces auteurs font la relation entre diabète maternel et malformations caudales du produit de conception.

Les 43 enfants colligés, de mères diabétiques, présentent les malformations suivantes : agénésie du sacrum et du coccyx avec (ou) malformations des extrémités inférieures (le plus souvent, hypoplasie fémorale); anomalies rénales relativement fréquentes (4 cas d'agénésie); défauts osseux des tibias et des péronés ; déhanchements ; pieds bots, et... 2 cas de symèles.

Mais également : fentes palatines et cardiopathies congénitales.

7 - 1968 : PASTINA R. et ZANOIO L. (bibl. n° 116)

Femme de 28 ans, couturière, primigeste.

- Anamnèse familiale négative.

- Anamnèse personnelle : oreillons à 10 ans; règles normales depuis l'âge de 13 ans ; appendicectomie à 21 ans avec, dans le même temps opératoire, correction d'une rétroversion utérine.

- Conjoint en bonne santé.

- Histoire obstétricale : Apparition d'albuminurie au 4ème mois de grossesse (30 g/l). Les différents examens ont toujours montré une hauteur utérine trop faible par rapport à la date des dernières règles. Hospitalisée vers le 8ème mois pour non perception des mouvements foetaux. On fit alors un D.B.G. qui s'avéra négatif, alors que l'on obtenait un enregistrement électrocardiographique normal des bruits du coeur foetal. La patiente avait une hauteur utérine de 6 mois pour une aménorrhée de 8 mois. Examen général et des urines normaux. La rupture spontanée des membranes survint, avec émission d'une quantité insuffisante de liquide amniotique limpide. Accouchement d'un foetus vivant qui mourut une heure après. Un prélèvement de sang fut effectué par ponction de la fontanelle pour la recherche de drümstick dans les polynucléaires neutrophiles (résultat négatif) et pour un caryotype qui fut du type 46 XY. La recherche de la chromatine de Barr sur des cellules de la muqueuse orale s'avéra négative.

Placenta de 200 g seulement avec nombreuses taches blanches.

I.D.R. à la toxoplasmine → résultat ++++

test de Sabin et Feldman → titre d'anticorps très élevé (1/2048).

A l'examen externe : foetus siréniforme de 950 g et 43 cm de long ; absence de caractères sexuels secondaires ; tête turricephale ; formation grossièrement conique en guise de membres inférieurs, réalisant un angle d'environ 120° avec le tronc ; sur la région coccygienne, excroissance charnue d'un diamètre circulaire de 2 cm avec une dépression centrale au fond de laquelle les auteurs semblaient entrevoir l'embouchure du rectum.

A la dissection : Situs inversus ; 2 veines caves supérieures ; foie en position moyenne à 2 lobes symétriques ; hypoplasie pulmonaire ; mésentère commun ; reins normaux dans leur forme, leur volume et leur position ; présence de bassinets, uretères et vessie, mais cette dernière ne comporte pas d'orifice urétral ; testicule unique (après examen histologique) de siège paravésical ; l'aorte abdominale se termine en 2 ébauches d'iliaque à extrémité borgne.

A l'examen radiologique : un seul axe osseux, à droite, dans le membre inférieur ; avec un fémur présentant une hypoplasie de sa métaphyse proximale, tandis que la diaphyse et la métaphyse distale sont presque normales ; petit noyau épiphysaire distal du fémur ; tibia assez hypoplasique avec aspect progressivement effilé vers son extrémité distale.

Note personnelle : le "membre inférieur" positionné à droite, l'absence des grosses anomalies du syndrome de symélie (en particulier les reins normaux), évoquent davantage pour nous une ectromélie gauche avec atteinte associée du membre inférieur droit, qu'une symèle apode.

8 - 1969 : MALKASIAN G.G., SAYRE G.P. et TITUS J.L. (bibl. n° 103)

La mère, une primipare de 21 ans sans histoire particulière, sauf un épisode rhino-pharyngé à 6 semaines de grossesse traité par aspirine et vitamines. Radiographie pulmonaire, N.F. et test de VDRL : aucune anomalie. Rien à signaler lors des visites prénatales ultérieures.

A l'examen externe : Symèle apode de 1750 g, accouchée mort-née à 36 semaines 1/2 ; pavillons auriculaires élargis et doublés par du tissu mou ; grandes mains en forme de battoir avec pli simien dans la paume gauche ; pas d'organes génitaux externes ni anus ; cordon ombilical avec 2 vaisseaux sanguins : 1 artère et 1 veine.

A la dissection : Soudure des 2ème et 3èmes côtes gauches à la jonction costo-chondrale ; communication inter-ventriculaire haute de 3 mm de diamètre ; hémorragies diffuses dans le poumon droit ; duplication colique commençant à 9 cm de la valvule iléo-coecale, s'étendant sur 5 cm, et se terminant en cul-de-sac, sans rectum ni anus ; dysplasie rénale avec reins kystiques, incomplètement formés ; terminaison aveugle de l'uretère gauche ; pas d'uretère droit, ni vessie, ni urètre ; présence de 2 testicules immatures, mais pas de prostate ; bassin étroit et déformé ; pubis soudés et articulés avec la fusion proximale des fémurs.

A l'étude chromosomique : les cultures de fibroblastes (les auteurs ne signalent pas le lieu de prélèvement) révélèrent un génotype 46 XY, c'est à dire celui d'un être masculin normal, bien qu'il fut remarqué dans quelques cellules, qu'un chromosome du groupe E, apparemment le N° 16, était un peu plus grand que son homologue.

A signaler, enfin, que cette femme a accouché par la suite d'un enfant normal, de sexe féminin, pesant 3 kg 320.

9 - 1969 : MORIN A. et coll. (bibl. n° 107)

Description de 2 cas de symèles monopodes.

- Points communs aux 2 cas : Un seul membre inférieur (médian dans l'un des cas ; "décalé" pour l'autre) ; faciès de POTTER ; absence d'organes génitaux externes (bien qu'un tubercule génital ait été remarqué dans l'un des 2 cas) ; agénésie de l'appareil urinaire (absence des reins des uretères, de la vessie et de l'urètre) expliquant le faciès de Potter ; agénésie du sacrum ; existence de 2 tibias ; appareil digestif se terminant en cul-de-sac dans le pelvis, sans rectum, ni canal anal ; anomalies vasculaires de la terminaison aortique et de la distribution artérielle au membre inférieur.

- Points particuliers à chacun des 2 cas :

. Le 1er cas : membres supérieurs hypertrophiés ; un unique os iliaque rudimentaire ; un seul fémur ; 2 veines caves supérieures mais pas d'anomalie des gros vaisseaux artériels ; terminaison de l'aorte par une bifurcation en artère ombilicale et artère iliaque primitive qui donne une hypogastrique droite et une iliaque externe droite ; 4ème vertèbre lombaire cunéiforme ; duplication des 2ème et 3ème vertèbres lombaires ; ébauches de gonades dans la cavité pelvienne (histologie → ovocytes).

. Le 2ème cas : 2 ébauches iliaques soudées dans la région périnéale ; les muscles de la loge antérieure de la cuisse sont doubles (2 quadriceps et 2 couturiers) ; duplication du fémur à ses 2 extrémités ; 2 articulations du genou ; naissance isolée des artères sous-clavière et carotide primitive droites, alors qu'il existe à gauche un tronc brachio-céphalique ; terminaison aortique : pas de vaisseaux hypogastriques, mais 2 iliaques externes s'engageant sous des arcades crurales ; division de l'artère fémorale au milieu de la cuisse et épuisement rapide des fémorales superficielles ; réunion des 2 fémorales profondes en un tronc commun cheminant à la face antérieure du squelette, l'ensemble s'anastomosant au niveau du pied ; ce pied présente 5 orteils : les 2 premiers, les 2 seconds, les 3ème étant confondus (quant aux 4ème et 5ème orteils, ils ont disparu) ; mains botes, avec agénésie du radius ; atrophie du pouce gauche.

10 - 1970 : KWOLEK A. et DOBOSZ J. (bibl. n° 89)

Mère de 17 ans, sans profession, en bonne santé, groupe sanguin 0, Rh⁺, réglée normalement depuis l'âge de 14 ans, sans antécédents familiaux et personnels particuliers ; père de 27 ans, en bonne santé.

A la 5ème semaine de grossesse : angine avec sinusite.
En raison du contexte familial (: mère-célibataire), tentative d'avortement au moment où la grossesse fut certaine (vers 2 mois), par prise de tablettes non identifiées. Devant l'effet nul de ces médicaments, et la grossesse commençant à se voir, cette jeune femme porta une gaine en caoutchouc lui comprimant très fort le ventre. L'accouchement eut lieu naturellement, à terme. Le poulx du fœtus s'arrêta dans la dernière phase de l'accouchement. Après la constatation de la monstruosité, on s'orienta vers la toxoplasmose à l'aide du test de Sabin et Feldman qui eut une issue douteuse : ±. On ne trouva pas non plus de conflit sérologique.

A l'examen externe : Symèle apode de 45 cm de long ; extrémité inférieure fusionnée : 11 cm de long et 5,5 cm de large ; longueur des 2 membres supérieurs : 13 cm 5 ; hydrocéphalie ; cou court ; coude droit malformé ; absence du pouce droit ; à la main gauche, une excroissance de chair de 0,4 x 0,2 cm remplace le pouce ; membres inférieurs réduits à une terminaison commune en forme de triangle prolongé par un orteil ; angle de 150° entre cette partie atrophiée et l'axe du tronc ; pas d'organes génitaux externes, ni anus ; vers la base du rachis, à 1 cm à gauche de la ligne médiane, présence d'une petite boule, ronde, molle, de 0,8 cm de diamètre.

A la dissection : estomac dilaté en crosse à sa partie inférieure avec terminaison borgne ; duodénum entièrement situé dans la petite courbure gastrique et commençant par une partie fermée ; appendice en position dorsale

(près des vertèbres), à la hauteur de l'attache du cordon ombilical et à 0,7 cm à gauche de la ligne médiane ; sinistocolie avec terminaison aveugle ; artère carotide primitive gauche naissant du tronc brachiocéphalique ; coarctation aortique entre tronc brachiocéphalique et artère sous-clavière gauche ; artère ombilicale implantée très haut (au début de l'aorte abdominale), dans le prolongement de l'aorte abdominale et de diamètre 2 fois celui de cette dernière ; les reins existent (affirmation histologique) mais sont peu développés, ainsi que les ovaires (affirmation histologique également) et les trompes ; absence des cavités rénales, des uretères, de la vessie et de l'utérus ; présence des capsules surrénales.

A l'examen radiologique : 13 côtes à droite et 11 à gauche ; sacrum malformé, pointant vers l'arrière ; os iliaques rapprochés vers l'avant, écartés à l'arrière et malformés au niveau des hanches ; un seul fémur sans aucune relation avec le bassin.

11 - 1970 : SPRAGUE C.A., KOHNEN P.W., MARTIN G.M. (bibl. n° 138)

Mère, primigeste de 20 ans, accoucha spontanément après 32 semaines de grossesse ; aux 3ème et 4ème mois de la gestation : 2 épisodes de pertes vaginales, peu importantes ; médicaments pris pendant la grossesse : vitamines, fer, phénobarbital ; père avec fente palatine réparée dans l'enfance.

A l'examen externe : Evident syndrome symélien caractérisé par une extrémité inférieure unique, avec un seul "talon" et des plantes de pieds partiellement formées tournées vers l'avant ; ce monstre de 1,430 kg mourut 14 heures après l'accouchement ; faciès de POTTER typique ; absence d'organes génitaux externes et d'anus.

A l'examen radiologique : Le "membre inférieur" contenait 2 fémurs, 2 tibias, un os long représentant probablement les péronés fusionnés 2 os du tarse en rapport avec la partie distale du tibia gauche et formant le talon ; les 2 pieds prenant naissance à partir du "talon" étaient malformés, le pied gauche était composé de 5 rayons, le droit de trois ; os pelviens et vertébraux hyperplasiques et malformés.

A la dissection : Fistule trachéo-oesophagienne ; colon court se terminant de façon aveugle ; agénésie rénale bilatérale avec absence d'uretère, de vessie, d'urètre et de prostate ; présence dans le pelvis, des deux testicules et épидидymes, mais avec double canal déférent de chaque côté ; bifurcation anormalement haute de l'aorte abdominale.

Etudes cytogénétiques : Le génotype s'avéra être du type 46 XY.

Note personnelle : Ces études cytogénétiques sont très originales par le fait que 2 prélèvements furent entrepris (l'un au niveau de la zone de l'anomalie, l'autre au niveau du bras gauche normal, comme témoin) et que les résultats des 2 cultures de fibroblastes furent comparés. Sans vouloir anticiper sur le chapitre suivant, dans lequel nous reviendrons bien sûr en détail sur cette importante expérience, nous pouvons déjà dire que les

auteurs découvrirent 6 fois plus de cassures chromosomiques et 23 fois plus d'associations chromosomiques anormales dans les fibroblastes issus de l'anomalie morphologique.

12 - 1971 : KHUJR G. et BENIRSCHKE K. (bibl. n° 87)

Les auteurs rapportent un type de dysgénésie gonadique XY, à chromatine négative (pas de corpuscule de Barr), avec phénotype femelle différenciable du syndrome de TURNER, associée à une artère ombilicale unique.

Passant en revue la littérature médicale, KHUJR et BENIRSCHKE s'intéressent particulièrement à l'association aberrations chromosomiques (le plus souvent trisomies D1 et E avec anomalies congénitales multiples) et artère ombilicale unique, se demandant si l'aberration chromosomique est responsable de l'anomalie vasculaire ou vice-versa.

Ils concluent en soulignant l'intérêt de faire des caryotypes de nouveau-nés et fœtus présentant le syndrome d'artère ombilicale unique ainsi que de leur mère, afin de déterminer s'il s'agit d'une coïncidence ou non.

Note personnelle : En fait, comme nous l'avons déjà dit dans le chapitre pathogénie, l'existence de nouveau-nés normaux avec artère ombilicale unique (VAN DAM S. - bibl. n° 150) semblerait clore le débat.

13 - 1971 : MORIN A., CAPUANO G. et SANTINI J.J. (bibl. n° 108)

Il s'agit en fait des 2 symèles monopodes dont nous avons déjà pris connaissance en 1969 (bibl. n° 107), mais avec dissection poussée plus avant.

1er cas : En plus des anomalies déjà remarquées, les auteurs constatent une duplication incomplète du quadriceps, avec 2 tendons rotuliens, l'artère fémorale donne une grosse fémorale profonde et une grêle superficielle qui s'épuise rapidement ; 3 nerfs au niveau du plexus lombo-sacré : 1 fémoro-cutané, 1 crural et 1 sciatique.

2ème cas : Les détails supplémentaires suivants nous sont donnés : Accouchement prématuré à 6 mois, après grossesse difficile au cours de laquelle on pratiqua une laparotomie exploratrice pour suspicion de grossesse extra-utérine.

14 - 1972 : LISKA G. et coll. (bibl. n° 101)

2 cas de symélie nous sont rapportés ; l'un nous est maintenant bien familier, puisqu'il s'agit du 2ème cas déjà décrit par MORIN A. et coll. en 1969 (bibl. n° 107) et en 1971 (bibl. n° 108). Nous nous attacherons donc à décrire l'autre.

Il s'agit d'un monstre monomèle, présentant de nombreuses anomalies avec le groupe des sirènes ; né à 8 mois ; mourut après quelques mouvements respiratoires ; la mère, primigeste de 23 ans, ouvrière dans une usine de colles synthétiques, vit sa grossesse menacée d'interruption à plusieurs reprises.

Ce monstre se présentait avec : absence d'anus et d'organes génitaux externes ; agénésie de tout le membre inférieur droit, le membre gauche, hémimèle, étant réduit au fémur articulé avec un tibia développé dans son seul tiers supérieur ; agénésie du sacrum et de l'hémi-bassin droit ; 2 hémi-vertèbres dorsales ; intestin se terminant en cul-de-sac ; présence de 2 ovaires, 2 trompes et de tissu myométrial ; agénésie totale de tout dérivé wolffien, des reins à l'urètre.

Au point de vue vasculaire : absence de tronc brachio-céphalique (sous clavière et carotide primitive droites naissant directement de la crosse aortique) ; artère vertébrale gauche naissant directement de la face postérieure de la crosse aortique ; artère ombilicale unique.

Enfin malformation cardiaque majeure associant : une cavité auriculaire unique, une atrésie du ventricule gauche, une transposition des gros vaisseaux de la base, un gros canal artériel, la persistance de 2 troncs veineux cave supérieur non anastomosés.

Au total, nous sommes en face d'une fausse symèle, puisqu'il existe une ectromélie inférieure associées à une hémimélie controlatérale.

15 - 1972 : MORIN A. et coll. (bibl. n° 109)

Il s'agit des 2 cas de sirènes monopodes, décrits en 1969 (bibl. n° 107) et en 1971 (bibl. n° 108), que nous connaissons déjà bien.

16 - 1972 : VESTERGAARD P. (bibl. n° 153)

Description du cas : 9 semaines avant le terme prévu, une femme enceinte est admise en travail dans un service hospitalier de gynécologie-obstétrique. Une demie-heure après l'admission, se produisit la rupture spontanée des membranes ; un liquide clair s'échappa, accompagné d'un cordon procident. Une césarienne du segment inférieur fut aussitôt exécutée et un monstre symélien dicéphale dibrachial de 950 g fut extrait, ne manifestant aucun signe de vie. Puis un enfant mâle vivant de 1900 g, se présentant par l'arrière, sans malformations externes, fut mis au jour. Cet enfant mourut d'un syndrome de détresse respiratoire après avoir passé 13 jours en couveuse.

Extraction de 2 placentas : celui du monstre, mesurant 20 x 12 cm, de poids 200 g, avec un cordon de 50 cm ; les membranes étaient fines et comme usées. Le placenta du fœtus normal mesurait 21 x 11 cm, pesait 400 g avec un cordon de 34 cm ; les membranes étaient complètes.

Explication : Se basant sur des recherches effectuées sur les embryons de hamster, de perche et de saumon, les auteurs estiment que les facteurs déclenchant le développement de jumeaux par fission d'un même oeuf, sont des modifications du micro-climat de l'oeuf (expérimentalement : basse

tension d'oxygène, variations de la température, par exemple).

Si l'oeuf est exposé à des facteurs analogues au cours de la 3ème semaine embryonnaire, c'est le moment où le risque de non achèvement du processus de fission est le plus grand, avec production d'un monstre double. Si le processus de fission s'accomplit sans complication, il y aura formation de 2 jumeaux monozygotes.

Dans le cas rapporté ici de jumeaux d'origine présumée dizygote, les auteurs imaginent ainsi que l'implantation et la croissance de l'un des 2 oeufs ont été optimales, tandis que les conditions de croissance, le microclimat de l'autre ont été détériorés au cours de la 3ème semaine, si bien que le processus de fission en cours n'a pas abouti.

17 - 1973 : ZNOJKIEWICZ M.H. (Mme) et CHAGNON J. (bibl. n° 165)

Nous citerons les auteurs :

"La mère de l'enfant, âgée de 26 ans, gravida II, para I, aborta 0, fut admise à l'hôpital Notre-Dame le 27 octobre 1972 pour des contractions utérines après 36 semaines de gestation. L'évolution de la grossesse a été considérée comme normale. On retient cependant un gain de poids de 14 kg. La durée du travail a été de 11 heures. C'était une présentation de siège ; l'apgar du bébé était de 4 à la naissance. On remarque plusieurs malformations et l'enfant décède une heure après sa naissance. Le 1er enfant de cette patiente, né le 1er octobre 1971, est en excellente santé et ne présente aucune malformation. A l'examen il s'agit d'un bébé prématuré (36 semaines) de sexe indéterminé. Ses organes génitaux externes sont représentés par un petit bourgeon imperforé de 1 cm. L'anus est présent et normal. On constate une fusion des deux membres inférieurs allant de la région inguinale jusqu'au niveau du tendon d'Achille, de telle sorte que les 2 jambes sont en rotation externe. Il existe une cyanose marquée de la figure et des extrémités. L'examen de la figure montre une implantation basse des oreilles, un nez épaté, un épicanthus et un menton fuyant. Le cordon ombilical présente une veine et une seule artère.

Le bébé pèse 2,070 kg. La circonférence crânienne est de 32 cm et le bébé mesure 43 cm. La circonférence du thorax est de 27 cm.

La radiographie des membres inférieurs révèle une agénésie du sacrum, une anomalie pubienne et des os longs normaux aux membres inférieurs qui sont par ailleurs unifiés jusqu'au niveau des talons. Les pieds sont à angle droit par rapport à l'axe des membres inférieurs et en éversion latérale.

A l'autopsie, le coeur pèse 16 g. et présente une atrésie de la tricuspide, une large C.I.A., une petite C.I.V. et une dilatation marquée de l'oreillette et du ventricule gauches. Il y a persistance du canal artériel. Les poumons sont nettement hypoplasiques ; tous les deux pèsent 64 g. (droit et gauche). L'examen microscopique laisse voir de petites hémorragies interstitielles. On note une absence complète des artères rénales, des deux reins, des uretères et de la vessie. Deux gonades sont prélevées et s'avèrent être des testicules. A l'examen microscopique, le spécimen étiqueté "bourgeon génital externe" n'est en réalité qu'un repli de peau recouvrant un axe conjonctif et comprenant des glandes sébacées. Il n'y a ni structures génitales ni prostatiques à ce niveau.

L'examen chromosomique fait à partir de l'analyse de 20 cellules a montré une formule à 46 chromosomes dont 2 chromosomes sexuels X et Y. Il s'agit donc d'une formule chromosomique masculine normale. Le placenta pesait 355 g (normal 500 g) et mesurait 13 x 11 x 3 cm. La face amniotique présentait des nodules kystiques de couleur jaunâtre. A l'examen microscopique, il s'agit de kystes cyto-trophoblastiques. Le cordon ne comporte que 2 vaisseaux, soit une artère et une veine."

Note personnelle : En dehors du classique faciès de POTTER, 2 points essentiels ressortent de cette description : la présence d'un anus normal et la faible atteinte relative des membres inférieurs. Peut-être nous trouvons-nous en présence d'une forme de transition entre symèle et sirénoïde anchipode.

18 - 1974 : BORON Z. (bibl. n° 19)

Mère de 26 ans, en bonne santé; 5 grossesses normales auparavant ; pas de fausse couche ; dernière grossesse il y a 17 mois ; les 5 enfants vivent et sont en bonne santé ; cette grossesse était également normale, mais le produit de conception était mort et avait toutes les caractéristiques d'un accouchement prématuré.

A l'examen externe : Extrémité inférieure commune se terminant par 2 orteils ; l'an us et les organes génitaux externes manquent totalement.

A la dissection : Colon élargi se terminant de façon aveugle ; pas de vessie ; reins macroscopiquement petits et histologiquement non définis. Des formations cellulaires trouvées dans le petit bassin ont été histologiquement démontrées comme étant des testicules et des épидидymes. La colonne vertébrale se termine au niveau des vertèbres lombaires. A la place du sacrum, de simples ébauches osseuses. De la partie moyenne de la ceinture pelvienne se détachait, vers le bas, un seul os ressemblant à un fémur.

A l'examen radiologique : Espaces intercostaux très étroits. En position caudale par rapport aux vertèbres lombaires de constitution normale, on voit des segments fragmentaires de sacrum. Le reste du sacrum et le coccyx font défaut. Un seul os part du bassin ; d'après sa forme, il pourrait s'agir d'un fémur ; la métaphyse de cet os est large ; on reconnaît un noyau d'ossification de la grosseur d'un grain de poivre au niveau de l'épiphyse distale. Plus distalement, existence d'un os unique, qui d'après sa forme, semble être un tibia. Le péroné manque. Dans le prolongement de ce tibia, présence de fragments osseux représentant les noyaux d'ossification du pied.

Note personnelle : bien que le titre de l'article spécifie "sympus apus", il semblerait s'agir plutôt d'une symèle monopode. (On distingue d'ailleurs très bien l'unique pied sur les photographies de l'article).

19 - 1974 : DAVID M.P. et coll. (bibl. n° 36)

La patiente, âgée de 28 ans, mariée, déjà enceinte 2 fois, mais sans enfant (2 avortements), était vue dans la 18ème semaine de la 3ème grossesse pour suspicion de retard de croissance intra-utérine.

- . Oestriol urinaire bas : entre 1 et 2 mg/24 heures.
- . H.C.G. également basse : entre 2000 et 3000 U.I.

Le 11ème jour de l'hospitalisation (20ème semaine) : rupture spontanée des membranes et légères contractions utérines. Peu de temps après, elle accoucha d'un bébé "sirène" vivant, qui mourut après quelques mouvements respiratoires.

A l'examen externe : Le placenta était petit, intact, et d'une apparence normale. Cordon ombilical et membranes foetales normales. L'examen de la cavité utérine s'avéra également normal.

Poids du fœtus : 440 g. ; longueur totale : 33 cm ; longueur tête-croupe : 19 cm ; périmètre crânien : 19,5 cm ; fusion des extrémités inférieures avec plantes de pieds en position ventrale ; pas d'organes génitaux externes ; pas d'ouverture anale ; à la partie inférieure du sacrum, existence d'une masse molle de peau apparemment surabondante, avec 2 petites fossettes rapprochées se terminant de façon aveugle.

A l'examen radiologique : Présence du sacrum, mais seulement en partie. Dans les extrémités fusionnées : fémurs séparés et d'apparence normale ; 2 tibias ; os distincts des 2 pieds ; mais pas de péroné.

A la dissection : le colon, qui se terminait de façon aveugle, était très dilaté, rempli de méconium, et suspendu par un long mésentère dans la moitié gauche de la cavité abdominale ; la portion finale reposait obliquement, avec sa terminaison au-dessus du coecum (absence de sigmoïde et de rectum). Les reins étaient très volumineux, avec de gros kystes. Les surrénales étaient également volumineuses et aplaties. Il existait 2 testicules bien formés, avec chacun son épididyme, localisés dans la cavité pelvienne. Les uretères et les canaux déférents étaient réunis dans une petite poche aveugle située devant le sacrum. L'artère ombilicale droite était large, tandis que la gauche, très étroite, était en partie occluse.

A l'examen histologique : Reins polykystiques avec quelques glomérules et quelques tubules.

20 - 1974 : GAERTNER H. (bibl. n° 53)

L'auteur cherche à établir un rapport entre la forme typique du syndrome de POTTER et le syndrome de symélie. Deux cas sont consignés.

Introduction : C'est sur la base de 20 cas qu'E. POTTER a décrit, pour la première fois en 1946, son syndrome : Agénésie rénale bilatérale avec modifications très caractéristiques des traits du visage. Par la suite,

de nombreuses recherches ont élargi le domaine des connaissances sur ces dysplasies réno-faciales qui ont donc reçu le nom de syndrome de POTTER et pris une place définitive dans la littérature pédiatrique.

Dans ce syndrome :

- Les anomalies du visage : distance entre les 2 yeux augmentée, fente marquée partant de l'angle interne de l'oeil et se dirigeant vers le dehors, nez fortement aplati, menton fuyant, oreilles implantées bas, avec mauvaise constitution des cartilages et parfois augmentées de volume.

- Les fréquentes malformations associées des organes internes : agénésie ou aplasie dans le domaine urinaire (en particulier des voies excrétrices) ; hypoplasie pulmonaire ; très souvent, malformations du squelette axial : blocs vertébraux (synostoses), vertèbres cunéiformes, demies vertèbres ; symélie, anchipodie, pieds bots ; mains massives, avec 4 sillons digitaux ; dans le domaine digestif : atrésie du rectum et de l'an.

- Plus rares sont les malformations cardiaques, vasculaires, oesophagiennes, les atrophies laryngées, les malformations de type dysraphique du système nerveux central.

A la naissance de ces enfants, on trouve souvent un oligoamnios et un amnion nodosum ("amnios noueux", c'est à dire malformation de la membrane amniotique elle-même).

Les garçons sont plus fréquemment touchés. Ils succombent le plus souvent à cette accumulation de malformations ; ceux qui survivent sont les formes frustes chez lesquelles l'anomalie réno-urinaire est le plus souvent trahie par la fréquence des infections urinaires répétées dans l'enfance.

Observation 1 : Madame U.I., 25 ans, est vue le 27/12/68 dans les douleurs, et fut hospitalisée.

Anamnèse familiale : la mère de la patiente eut, sur 4 grossesses : 2 avortements, 1 naissance précoce (la patiente elle-même) et 1 garçon apparemment normal. La tante du côté maternel : des enfants en bonne santé et un prématuré qui est mort.

Anamnèse personnelle : rougeole, oreillons, scarlatine et rubéole ; 1965 : zona ; 1966 : pyélite ; 1967 : appendicectomie. Après sévère cure d'amaigrissement en 1958, aménorrhée secondaire, puis règles douloureuses ; traitement avec DUOGYNON et CORTISONE, puis avec FOLISTENON et GONADOTROPHINES à partir de 1962. En 1966 : avortement précoce.

Anamnèse paternelle : le père, qui, pour des raisons professionnelles, est en contact avec des fongicides, insecticides et de l'acide phtalique, ne présente aucune particularité, hormis une hépatite 10 ans auparavant.

Les enquêtes cyto-génétiques :

- de la mère : type chromosomique normal à 46 XX ;
- du père : 46 XY. Un chromosome du groupe G

avait des bras courts et grossis ; cet aspect fut considéré comme une variante de l'état normal.

Anamnèse gravidique : Dernières règles le 03/06/68 ; terme prévu le 10/03/69. Vérification de la gravidité le 10/07/68. En raison de céphalées, prise de tablettes d'IROCOPHEN (1 à 2 par jour) en début de grossesse ; une préparation vitaminique, le NATABEC, fut prise pendant toute la grossesse.

Bruits du coeur entendus pour la 1ère fois le 06/10/68 ; les premiers mouvements foetaux furent perçus le 26/12/68 ; l'hospitalisation avec douleurs dans le bas-ventre, avait été faite lors de la 30ème semaine de grossesse. La femme voulait un enfant.

Sur l'observation d'admission : tour de taille 95 cm, groupe B-Rh⁺, pas d'anticorps irréguliers, pas de sucre ni albumine dans les urines.

Le 27/12/68, après épisiotomie latérale, naissance d'un enfant prématuré malformé se présentant en siège.

A l'examen externe : Foetus de 1000 g., 22 cm de long, sans élément sexuel extériorisé ; le visage vieillot présente toutes les caractéristiques du faciès de POTTER ; thorax et extrémités supérieures sensiblement normaux (à part le caractère massif des mains) ; à la place des membres inférieurs : un prolongement de 5 cm de long en forme de queue qui s'amincit à sa partie distale et se termine sans pied dans une extrémité où l'on pouvait palper un élément osseux ; à la place de l'anus qui fait défaut : une espèce de repli cutané, en forme de pointe, de 0,5 cm de long.

A l'examen radiologique : Forte courbure des vertèbres cervicales et dorsales ; de la 1ère à la 4ème dorsale, on observait des fusions et la constitution de demies vertèbres ; on retrouvait des blocs et des hémivertèbres à partir de L3. 13 côtes à droite et 14 à gauche. Sacrum incliné dans le sens dorsal. Coccyx invisible. Bassin développé que du côté droit ; il n'existait que des rudiments pouvant être interprétés comme ilion et pubis. La diaphyse fémorale, fortement constituée, semblait correspondre, d'après sa position, à un membre inférieur gauche. Une articulation du genou et la partie proximale d'un tibia.

A l'examen angiographique : Rotation à gauche du coeur ; pas de défaut du septum cardiaque. Il existe un troncus arteriosus avec une aorte qui monte à gauche ; cette aorte se divise, au niveau du 1er segment lombaire, en une artère ombilicale unique très grosse et une aorte abdominale beaucoup plus petite qui pénètre dans le bassin et se termine en nombreuses ramifications dans le membre inférieur rudimentaire. Les vaisseaux pulmonaires sont visibles des 2 côtés du troncus arteriosus dont ils s'échappent. Artères rénales invisibles. Vaisseaux mésentériques visibles en petit nombre.

La dissection n'a pas été réalisée.

Observation 2 : Madame M.H., 20 ans, admise le 05/12/72 en clinique gynécologique pour douleurs.

Anamnèse familiale : Pas de tare héréditaire, des 2 côtés.

Anamnèse personnelle : Rougeole, appendicectomie. Réglée depuis l'âge de 13 ans.

Anamnèse gravidique : Dernières règles le 10/03/72. Accouchement prévu le 17/12/72. Douleurs le 04/12/72. Pas de complications. T.A. : 12/7,5. Pas de glycosurie, ni albuminurie. Pas d'oedème, ni varices. Episiotomie latérale ; après 4 heures de travail, naissance du fœtus en position céphalique ; l'APGAR à 3 au bout d'une minute a nécessité son transport dans le service des prématurés.

A l'examen externe : Garçon de 2000 g., de 43 cm - tête turricéphale ; grosses oreilles, massives, mal configurées et implantées bas ; hypertélorisme moyen ; épicanthus. Cou raccourci et massif. Organes génitaux externes hypoplasiques. Hypospadias et scrotum fortement fendu avec testicules à l'anneau (testicules "ascenseurs"). Pas d'orifice anal. Pied talus creux bilatéral et présence d'une main botte cubitale.

L'enfant reste cyanosé malgré le traitement et mourut 12 heures après.

A la dissection : Cerveau : microgyrie des lobes frontal et occipital. Larynx sténotique. Poumons non déplissés. Poumon droit hypoplastique. C.I.V. cardiaque de 4 mm. Foie : lobation anormale ; pas de vésicule biliaire. Estomac en sablier. Pancréas annulaire. Mésentère commun. Atrésie de l'anus. Aplasie du rein gauche et hypoplasie du droit ; sténose de l'urètre dans sa partie membraneuse ; hypospadias.

A la recherche cyto-génétique : caryotype 46 XY sans anomalie.

21 - 1974 : HO N.K. et coll. (bibl. n° 71)

La mère, une chinoise de 35 ans, présentait une épilepsie idiopathique et avait pris, pour cette raison, du phénobarbital et de la diphényl - hydantoïne de sodium pendant le 1er trimestre de la grossesse. Pas de consanguinité parentale ni d'antécédents de malformations congénitales. Cette femme, pour qui c'était la seconde grossesse, subit une césarienne en raison d'une sérieuse pré-éclampsie.

A l'examen externe : Bébé de 2,940 kg, qui vécut 4 heures, présentant des oreilles petites, implantées bas ; un bec-de-lièvre paramédian gauche ; une absence des organes génitaux externes et de l'anus ; "sympus monopus" avec pied à 4 orteils.

A l'examen radiologique : Fémurs fusionnés sur leur moitié proximale ; 2 tibias ; 1 seul péroné en position médiane ; 4 métatarsiens ; sacrum recourbé en arrière ; 27 vertèbres dont 7 cervicales, 14 dorsales (avec 14 côtes de chaque côté), 6 lombaires.

A la dissection : Poumons partiellement atélectasiés ; colon se terminant aveuglément dans une poche fermée et dilatée au niveau de la région sigmoïdienne. Reins : absence du droit, hypoplasie du gauche ; absence d'uretères et de vessie. Artère ombilicale unique. Deux masses cellulaires furent histologiquement identifiées comme testicules rudimentaires avec leur épididyme. Enfin, présence d'un hématome sous-dural de 6 cm de diamètre dans la région occipitale droite. Le pelvis et l'extrémité inférieure n'ont pas été disséqués.

22 - 1974 : MONIE I.W. (bibl. n° 105)

A l'examen externe : Le spécimen, conservé dans du formol (car reçu il y a de nombreuses années), était une symèle dipode de 2,070 kg, présentant : des replis épicanthiques mais avec pavillons auriculaires normaux ; une absence d'organes génitaux externes et d'ouverture anale.

A l'examen radiologique : Présence de 2 côtes bifides, d'une scoliose lombaire avec déformation de L3 - L4 et L5, d'ischions et pubis vestigiaux. Existence du sacrum. Dans l'extrémité inférieure : 2 fémurs, 2 tibias, 1 péroné, 5 petits métatarses et quelques phalanges rudimentaires.

A l'étude angiographique : L'aorte est en continuité avec une seule artère ombilicale.

A la dissection : Poumons non développés. Surrénales aplaties, laminées, mais de poids proportionnel à celui du fœtus. Terminaison aveugle du colon dans le pelvis. Reins remplacés par une formation unique, à cheval dorsalement sur l'aorte et l'artère ombilicale. Pas de vessie, mais présence d'un uretère gauche et de 2 masses cellulaires, de chaque côté du pelvis, ressemblant à des testicules.

A l'examen histologique : Ces 2 masses cellulaires s'avérèrent être respectivement 1 ovaire et des formations utérines très raccourcies. Un corpuscule de Barr fut d'ailleurs observé dans 42 % des noyaux de la couche de Malpighi de l'épiderme.

Dans les discussions qui font suite à cette description, bien que citant SCHREINER et HOORNBECK qui reconnaissent que la symélie induite génétiquement chez la souris est plus létale pour l'embryon femelle, l'auteur ne voit pas pourquoi les fœtus masculins seraient plus souvent touchés. L'absence d'organes génitaux externes et d'utérus, la présence de 2 petits tubes utérins surmontés chacun d'une trompe de Fallope évoquant donc fortement les 2 testicules avec leur épididyme, enfin l'aspect atypique des ovaires, font porter, d'après MONIE, un diagnostic erroné du sexe des sirènes, d'autant plus qu'une anomalie concomitante dans le nombre de noyaux

porteurs de chromatine sexuelle ne peut être entièrement exclue. L'article souligne donc, en cas d'absence ou d'impossibilité d'un caryotype précoce, l'importance de l'examen histologique de la gonade. En clair, I.W. MONIE se demande si la prépondérance de symèle de sexe masculin ne relèverait pas d'une erreur de diagnostic.

Enfin, nous ne ferons que citer un bref résumé concernant 4 cas supplémentaires :

1 - 1965 : BANSAL P.C., SATHE C.H. et VARE A.M. (bibl. n° 10)

Description d'un cas de "sirène" avec totale absence du membre inférieur gauche et rabougrissement distal du membre inférieur droit.

Note personnelle : Il semblerait s'agir davantage d'une ectromélie gauche avec hémimélie controlatérale.

2 - 1969 : BHATT V.M. et VENKATARAMANI T.K. (bibl. n° 13)

Dans le cas présenté, il y avait un fémur ; un tibia qui semblait avoir été formé par la fusion des 2 tibias. Absence de péroné. Pied avec 3 orteils. Le point intéressant était la présence de 2 rotules distinctes.

3 - 1970 : ELYASHEVICH G.P. (bibl. n° 45)

Description d'un monstre "sirenomèle" avec, à la place des jambes, une formation en cône dans laquelle on trouvait : 1 fémur, 1 tibia et une phalange. Anomalies habituelles dans le tractus intestinal et le système uro-génital. Aplasie des artères ombilicales.

4 - 1973 : GRILLO D. et KNIGHT P.L. (bibl. n° 66)

Les auteurs rapportent le cas d'un fœtus prématuré de 29 semaines avec : anus imperforé, absence d'appareil génito-urinaire, fistule trachéo-oesophagienne et grande agénésie touchant le sacrum, le pelvis et.... les membres inférieurs.

Note personnelle : En raison de cette grande agénésie, peut-on encore appeler une telle monstruosité : "sirenomélie" comme l'indique le titre de l'article. Nous pensons, quant-à-nous, qu'il serait meilleur de parler d'ectrosomie inférieure.

CHAPITRE VII

APPROCHE ETIOLOGIQUE

La notion de fréquence de notre syndrome, semble avoir rallié aujourd'hui la plupart des auteurs. Si G.G. MALKASIAN, G.P. SAYRE et J.L. TITUS (bibl. n° 103) reconnaissent la symélie dans 1 % des monstruosités fœtales, ce qui donnerait, pour eux, 1 cas sur 23 875 accouchements, M. CRAWFURD et coll. (bibl. n° 34) découvrent 3 cas de symèles sur 7 117 morts péri-natales. Si l'on admet, avec ces derniers auteurs, un taux de mortalité péri-natale de 4 %, cela donnerait une incidence d'environ 1 cas de symèle pour 60 000 naissances vivantes. Ces chiffres sont repris par la plupart des auteurs actuels : M.H. ZNOJKIEWICZ (Mme) et J. CHAGNON (bibl. n° 165), J.W. MONIE (bibl. n° 105)...

Il faut citer l'important travail réalisé par B. KALLEN et J. WINBERG (bibl. n° 81) qui, à partir de 550 000 naissances, utilisent un matériel statistique de 6 168 enfants malformés "tout venants", obtenus à partir du Registre Suédois des malformations congénitales, pendant les années de 1965 à 1971. 73 enfants sont symèles ou présentent un syndrome de POTTER ; ce qui donne une incidence de 1 cas de syndromes symélien et de POTTER pour 7500 naissances. Les auteurs font, en outre, plusieurs constatations : les défauts de fermeture du système nerveux central, les fentes faciales et les anomalies cardiaques congénitales étaient moins fréquents que prévu, en comparaison des autres enfants avec malformations multiples ; l'incidence de ces enfants, nés en Suède, a apparemment augmenté tout au long des années d'étude ; il existait une prépondérance apparente de ceux-ci dans la Suède centrale ; enfin, les grossesses finissant avec la naissance d'enfants présentant ce type de malformations, commençaient pendant l'été plus souvent qu'on aurait pu l'attendre. Aucune cause exogène ne fut identifiée.

Quant à la prépondérance du sexe masculin (2,7 fois plus fréquent), nous savons maintenant avec J.W. MONIE (bibl. n° 105 et cf. chapitre cas récents) ce qu'il faut en penser.

Enfin, citons D.W. SMITH, C. BARTLETT et L.M. HARRAH (bibl. n° 136) qui estiment que la symélie est environ 150 fois plus fréquente, relativement, chez l'un des jumeaux monozygotes issus de grossesses gémellaires que chez les nouveau-nés de grossesses simples. Cette association jumeaux monozygotes et dysplasies caudales, suggère pour les auteurs une étroite relation étiologique. A partir de la ligne primitive, et à travers elle, des cellules mésodermiques migrent vers leurs désignations présomptives dans l'anticipation de l'organogenèse. Un défaut de développement ou de fonctionnement de la partie caudale de la ligne primitive, aboutit à une absence de la migration mésodermique caudale. De plus, la ligne primitive réalise la première structure pourvoyant l'embryon d'une orientation axiale. La même cause, donc, quelle qu'elle soit, qui peut toucher la zone embryogène pour donner des jumeaux monozygotes, peut également créer un problème dans l'organisation précoce du disque embryonnaire et affecter la formation et le fonctionnement de la ligne primitive, conduisant ainsi à une augmentation de la probabilité de dysplasie caudale.

Retenons, en résumé, que :

- La fréquence du syndrome de symélie se situe aux environs de 1 cas pour 60 000 naissances.

- La prépondérance masculine pourrait bien relever d'une erreur de diagnostic (J.W. MONIE - bibl. n° 105).

- La "chance" d'être symèle pour un jumeau monozygote, est 150 fois plus grande. (D.W. SMITH et coll. - bibl. n° 136).

Quant à la (ou aux) cause(s) elle(s)-même(s), nous devons admettre que les plus grandes découvertes restent encore à faire. Actuellement, hormis la très intéressante étude de C.A. SPRAGUE, P.W. KOMNEN et G.M. MARTIN (bibl. n° 138) que nous détaillerons, nous en sommes encore réduits, malheureusement, à énumérer des facteurs tératogènes généraux, chaque auteur ayant d'ailleurs donné la priorité à tel ou tel, selon le cas étudié.

1 - Le diabète et les troubles de la glycorégulation gravidique

a) H.J. WILLIAMS (bibl. n° 158)

La mère du monstre qu'il a consigné dans son article était une diabétique bien connue ; d'ailleurs ses antécédents obstétricaux sont très perturbés (cf chapitre cas récents (1)).

Mais la symèle décrite présentait des malformations sus-diaphragmatiques (coeur, gros vaisseaux,...) ; de plus, J.G. WILSON (bibl. n° 160) a estimé à 2 fois plus fréquentes les malformations foetales générales engendrées par les mères diabétiques. Si le diabète est bien un facteur tératogène général, il ne peut être considéré comme l'étiologie de la seule dysplasie caudale.

D'autres auteurs attribuent au diabète une place prépondérante :

b) W. LENZ et J. KUCERA (bibl. n° 98)

c) E. PASSARGE et W. LENZ (bibl. n° 115 - cf chapitre cas récents (6)).

Les 43 enfants colligés, nés de mères diabétiques, présentaient souvent, en plus d'un syndrome de régression caudale, des fentes palatines et des cardiopathies congénitales associées.

D'après les auteurs, cette dysplasie caudale ne se produirait que chez 1 % de nouveau-nés issus de mères diabétique ; d'où la notion de réceptivité de l'organisme embryonnaire à l'agression.

En outre, seulement 16 % d'enfants présentant la dysplasie sont nés de mères diabétiques ; ce qui laisse le champ libre à l'intervention d'autres facteurs tératogènes.

Enfin, les auteurs font état de 2 cas de dysplasie avec prédiabète maternel.

Ils terminent en rappelant les expériences de W. LANDAUER (bibl. n° 91) qui obtint de telles dysplasies chez le poulet par injections d'insuline.

Comme nous l'avons déjà dit ci-dessus, il ne nous semble pas que le diabète puisse être incriminé dans les seules malformations du pôle caudal embryonnaire, même si ces dernières sont fréquemment observées chez les foetus et nouveau-nés de mères diabétiques.

2 - Les médicaments

Sans attendre le drame de la thalidomide, on savait, par la tératogénèse chimique, que certaines substances chimiques étaient douées d'effets tératogènes.

N.-K. HO et coll. (bibl. n° 71) semblent nous en donner un nouvel exemple.

En effet la diphényl-hydantoïne que la mère a prise au cours du premier trimestre (cf chapitre cas récents (21)), lors de la différenciation des bourgeons méliques, a été reconnue tératogène chez la souris par MASSEY et par HARBISON et BECKER (cités par N.-K. HO). MEADOW ainsi que HILL et ses collaborateurs (cités par N.-K. HO) rapportent de multiples "defects" chez des enfants nés de mères prenant des anti-épileptiques : hernies inguinales, fontanelles antérieures et postérieures élargies, phalanges distales hypoplasiques. MIRKIN (cité par N.-K. HO) enfin, signale que la diphényl-hydantoïne a une distribution très fine dans le tissu foetal, et 3 de ses 7 cas étudiés avaient des défauts congénitaux : 2 becs de lièvre et une microcéphalie.

Les auteurs concluent avec prudence, estimant qu'il est difficile de prouver que cette drogue ait eu un rôle tératogène chez leur symèle.

3 - Les virus

Nous savons que les virus, en intégrant leur acide nucléique au génome de l'hôte, peuvent, par le biais d'une mutation génétique, être à la source de malformations congénitales (Téminisme). Nous connaissons les méfaits de la rubéole congénitale.

Nous rapportons ici un exemple fourni par G.P. ELYASHEVICH (bibl. n° 45 - cf chapitre cas récents ; cas supplémentaire résumé n° 3) qui n'hésite pas à rattacher les malformations observées, à une grippe contractée par la mère, lors de la 4ème à la 5ème semaine de la gestation.

4 - La toxoplasmose

Nous citerons le cas de R. PASTINA et L. ZANOIO (bibl. n° 116 - cf chapitre cas récents 7).

L'I.D.R. à la toxoplasmine pratiquée chez la mère, donna 48 heures plus tard un résultat très positif : ++++ - le titre des anticorps au test de Sabin et Feldman était très élevé : 1/2048.

5 - Carences nutritionnelles, hormones et facteurs métaboliques

H. KALTER et J. WARKANI (bibl. n° 82) citent :

Les déficiences en vitamine A, en riboflavine, en acide panto-
thénique, en vitamine E, en amino-acides.

Les préparations pituitaires, les hormones thyroïdiennes, les
corticoïdes et l'ACTH, les oestrogènes.

L'hypervitaminose A, le bleu trypan, les moutardes à l'azote.

Les changements de pression et de température.

6 - La consanguinité

B. FARZA et coll. (bibl. n° 46) nous rapporte le cas d'une femme
de 30 ans mariée à son cousin germain âgé de 35 ans. Il s'agissait de la
6ème grossesse. Les 5 précédentes s'étaient déroulées sans histoires. La fille
née de la 3ème gestation est décédée à l'âge de 3 mois, d'une affection que
l'interrogatoire ne put préciser. A la 4ème grossesse : jumeaux.

Admise à l'hôpital au 8ème mois de cette 6ème gestation, elle
donna naissance à un polymalformé présentant : une absence de cordon ombilical,
le placenta étant relié au fœtus par une poche amniotique cylindrique ; une
célosomie inférieure associée à une ectromélie inférieure droite, un colon
borgne avec imperforation anale, une cryptorchidie, un rein unique, une
absence de pubis.

A signaler que, dans un but abortif, la femme a reçu, en début
de grossesse (après 4 jours de retard de règles), 1 million de Pénicilline
et 1 gramme de streptomycine en I.M. pendant 2 jours.

Les auteurs retiennent comme seul élément objectif la cosanguini-
té qui, pour eux, offre un terrain particulièrement favorable à l'action
des facteurs tératogènes, décelables ou non.

7 - Les radiations ionisantes

R. PASTINA et L. ZANOIO (bibl. n° 116) citent : MARTIUS et
FRANKEN en 1926 ; WINTS en 1928 ; GENTILI en 1931 ; MURPHY en 1940 ;
MALCOVATI en 1951 ; GIODANO en 1953.

Personnellement, nous voyons mal, en dehors des expériences
de tératogénèse, comment l'irradiation directe pourrait être suffisamment
ponctuelle pour intéresser la partie postérieure du disque embryonnaire.
Il semble plus plausible d'envisager le biais d'une mutation parentale
radiologiquement induite.

8 - La tension psychique

Eh oui ! Tant que rien n'a été prouvé, toutes les hypothèses sont
possibles. Après avoir passé en revue les traditionnels facteurs tératogènes
(hérédité, causes chimiques, hypoxémie, maladies contagieuses...),
A. KWOLEK et J. DOBOSZ (bibl. n° 89 - cf chapitre cas récents 10) retiennent

trois causes possibles :

- La toxoplasmose (mais le résultat du test de Sabin et Feldman était douteux).
- La compression mécanique par la gaine de caoutchouc.
- Et la tension psychique, liée au contexte familial, (mère célibataire) dont la tentative d'avortement est le témoin.

Bien qu'ils estiment que le cumul des facteurs a certainement joué, la préférence des auteurs va à la tension psychique continuelle de cette future mère.

Sans dénigrer en quoi que ce soit ce très sérieux travail, on peut tout de même se demander si les auteurs, Polonais, pour hypertrophier à ce point ce facteur, ne sont pas quelque peu victimes du climat politique régnant actuellement dans leur pays. Quoi qu'il en soit, il est possible que de telles conditions puissent aboutir à une agression de la sphère végétative (stress) aux multiples retentissements dans tout l'organisme.

9 - Une anomalie génétique

C'est probablement parce que les études chromosomiques avaient été faites sur des cellules prélevées à partir de tissus non porteurs d'anomalies, que les caryotypes effectués par M. CRAWFURD et coll. (bibl. n° 34), R. PASTINA et L. ZANOIO (bibl. n° 116), G.G. MALKASIAN, G.P. SAYRE et J.L. TITUS (bibl. n° 103), ne révélèrent pas d'aberrations chromosomiques.

Les travaux de C.A. SPRAGUE, P.W. KOHNEN et G.M. MARTIN (bibl. n° 138) apportent, en ce domaine, une heureuse lueur d'espoir. La méthode, comme nous l'avons déjà dit (cf chapitre cas récents 11), est originale par le fait que 2 prélèvements furent entrepris (une biopsie de peau à partir du membre inférieur fusionné, juste en dessous de l'anus imperforé ; une autre, comme témoin, à partir du bras gauche normalement développé) et que les résultats des 2 cultures de fibroblastes furent comparés. (Les 2 types de culture étaient, bien sûr, placées dans des groupes identiques de milieu et manipulées de façon parallèle).

Les comptes de chromosomes à partir des 2 cultures furent de 46. Deux des 68 cellules comptées dans la culture à partir du membre inférieur fusionné, avaient 47 chromosomes, mais une telle découverte n'est pas inhabituelle dans les cultures témoins.

Cependant, à l'étude soigneuse de 108 métaphases de la culture de membres inférieurs fusionnés, 35 % d'entre elles contenaient 1 ou plusieurs anomalies, alors que 3 % seulement de telles cellules anormales furent observées dans le matériel témoin. Il existait 6 fois plus de cassures chromosomiques (12 % contre 2 % dans le matériel témoin) ; les cassures trouvées étant toutes du type cassures chromatidiennes.

Quant à la fréquence des cellules avec associations chromosomiques anormales, elle était 23 fois supérieure à celle de la culture témoin (23 % contre 1 % pour le témoin). Pour le membre inférieur fusionné : 29 associations chromosomiques anormales dans 25 des 108 cellules examinées. Parmi ces 29, 13 réalisaient des figures quadriradiales typiques dont 12 comprenaient des chromosomes non homologues (degré IV de SHAW et COHEN) et 1 probablement

des chromosomes homologues (degré III de SHAW et COHEN) ; 6 configurations triradiales typiques étaient observées ; les 11 exemples restants d'associations anormales, n'ont pu être classées en raison de casse, de séparation partielle du complexe et de la présence de chevauchements chromosomiques. La plupart de ces 11 associations représentaient probablement des figures quadriradiales cassées. Pour la culture témoin : 1 seule association chromosomique anormale (un quadriradial à chromosomes non homologues) sur les 100 cellules étudiées.

Les figures quadriradiales observées survenaient par translocation réciproque. Les auteurs concluent par la possibilité de telles translocations in vivo qui seraient la cause du développement anormal.

Nous tirons de cet article plusieurs conclusions et hypothèses :

- La possibilité, in vivo, de mutation d'une lignée cellulaire avec formation d'une mosaïque génétique, est clairement exprimée par les auteurs.

- La mosaïque fait remonter l'anomalie génétique aux premières divisions du zygote, ce qui est très précoce (stade morula).

- Le clone cellulaire qui a muté évoluerait mal, tandis que le développement normal se poursuivrait ailleurs.

- Ce clone pourrait tenir sous sa dépendance une partie de la formation caudale de l'embryon (pas de mésoblaste caudal, ou mauvaise migration de ce dernier à partir de la ligne primitive) et des membranes adjacentes (rétrécissement du capuchon amniotique caudal), et expliquerait ainsi notre syndrome symélien, les facteurs exogènes ci-dessus énumérés (diabète, médicaments, etc...) ne jouant que le rôle d'amorces sur un terrain génétique fragilisé.

Nous aimerions terminer avec l'article d'E. WOLFF (bibl. n° 163)

Citant les expériences de W. LANDAUER (bibl. n° 91), en 1947, qui injecte de l'insuline à l'embryon de poulet pour obtenir micromélie et malformations du bec, et qui peut empêcher ces malformations en corrigeant la glycémie, E. WOLFF reconnaît que d'autres chaînes métaboliques, encore inconnues actuellement, peuvent être également en cause dans l'apparition de malformations, mais que d'autres substances chimiques pourraient y remédier.

En ce qui concerne les radiations ionisantes, E. WOLFF fait référence aux travaux de KIRRMANN, en 1962, qui a démontré dans ce domaine le rôle protecteur de la cystéamine. Cette substance, en effet, "protège les embryons contre une dose de rayons X double de celle que l'on emploie généralement pour produire la malformation typique (5 000 roentgens)"...

Et l'on se prend à rêver du jour où la femme désirant un enfant, recevra une injection d'un cocktail, à effets immédiat et retard, qui fera rempart entre agressions extérieures et génome. Mais, bien sûr, cela reste aujourd'hui de la science-fiction.

CHAPITRE VIII

CAS PERSONNELS

CAS 1 - DISSECTION D'UNE SYMELE MONOPODE

L'anamnèse familiale de ce foetus serait bien difficile, puisque la naissance eut lieu il y a ... une cinquantaine d'années ! Cette symèle, probablement prise d'une curiosité tardive, quitta enfin son élément liqui-
dien formolé, non sans séquelles (en particulier une décalcification majeure empêchant l'obtention de bonnes radiographies), pour aboutir sur... une table de dissection du laboratoire d'anatomie.

I - A L'EXAMEN EXTERNE

- La taille est celle d'un foetus de 8 mois.
- Si le "membre inférieur" apparaît "décalé" sur les photographies, la dissection et l'existence des autres hémitéries caractéristiques du syndrome viendront le replacer dans le cadre de la symélie. Il s'agit bien, en effet, d'une symèle monopode.
- Le faciès de POTTER est typique.
- Les membres supérieurs paraissent hypertrophiés.
- On remarque l'absence d'organes génitaux externes et d'anus.

II - A LA DISSECTION

1 - Nous retrouvons les autres éléments caractéristiques de notre syndrome symélien, à savoir :

- L'agénésie de l'appareil urinaire. En effet, nous ne trouvons pas de reins, ni d'uretères, ni de vessie, ni d'urètre.
- Des malformations graves de la ceinture pelvienne : il n'existe pas de sacrum ; le bassin, monobloc, est représenté par une seule ébauche d'os iliaque avec un cotyle et un pubis.
- Au niveau du "membre inférieur" :
 - . Le fémur est unique, mais il existe une duplication incomplète du quadriceps. Les autres muscles de la cuisse ne présentent pas d'anomalies, si ce n'est le faible volume des muscles de la loge postérieure.

. La jambe présente 2 tibias. Mais les muscles sont difficiles à mettre en évidence, en raison de l'altération qu'ils ont subie ; on retrouve cependant un triceps bien conformé.

- L'appareil digestif se termine en cul-de-sac dans le pelvis, et l'on remarque l'absence de rectum et de canal anal.

2 - Anomalies surnuméraires associées

- L'appareil cardio-vasculaire présente quelques particularités :

. Il existe deux veines caves supérieures.

. L'aorte se termine en paraissant se bifurquer en une volumineuse artère ombilicale et une artère iliaque primitive très courte (moins d'un demi cm) ; cette dernière se divise immédiatement en une hypogastrique droite importante et une iliaque externe droite qui passe sous une arcade crurale. La fémorale commune qui lui fait suite donne une grosse fémorale profonde, alors que la superficielle, grêle, s'épuise rapidement.

- Si la colonne vertébrale est normale dans ses portions cervicales et dorsales, elle présente, par contre, des anomalies importantes dans la région lombaire :

. la quatrième vertèbre lombaire est cunéiforme.

. duplication des deuxième et troisième vertèbres lombaires.

III - A L'EXAMEN HISTOLOGIQUE

Deux petites formations cellulaires, d'aspect glandulaire, trouvées dans la région pelvienne, à droite de la ligne médiane, furent confiées à l'histologiste. Des cellules arrondies évoquant des ovocytes furent trouvées ; mais les modifications entraînées par l'ancienneté de notre sujet, ont empêché de conclure formellement.



Photo 5 - Vue générale



Photo 6 - Dissection du bassin

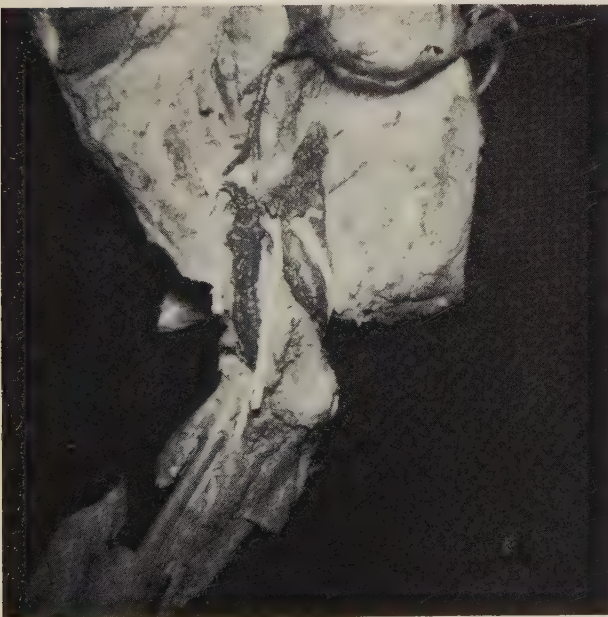


Photo 7 - Dissection de la "cuisse"



Photo 8 - Aspect du membre inférieur

CAS 2 - DISSECTION D'UNE SYMELE DIPODE

I - ASPECT EXTERIEUR

Monstre symélien de 44 cm de long, sans anus et sans organes génitaux externes. Pas de faciès de POTTER caractéristique. Membres supérieurs normaux, ainsi que les plis palmaires.

Membre inférieur de 15 cm de long (distance pubis-orteils), se terminant en un seul talon avec deux pieds. Largeur à la racine du membre : 6 cm ; largeur au niveau des malléoles 2 cm.

Pied droit avec 5 orteils ; pied gauche à 4 orteils seulement (mais à noter un orteil partant de la zone de jonction).

II - ASPECT RADIOLOGIQUE DU MEMBRE INFERIEUR

Présence de 2 fémurs, 2 tibias et 1 péroné très large sur la ligne médiane.

III - A LA DISSECTION

1 - Paroi thoraco-abdominale

Muscles normaux, mais présence de 2 glandes mammaires, très petites. Cordon ombilical avec 1 veine et 1 seule artère.

2 - Thorax

Coeur en bonne position ; péricarde normal. Les poumons (gauche : 2 lobes, droit : 3 lobes) sont bien constitués ; diaphragme et nerfs phréniques normaux.

Sur le plan cardio-vasculaire : pas d'anomalie veineuse (veine cave supérieure normale ainsi que la crosse de l'azygos ; l'arrivée de la veine cave inférieure s'effectue normalement). Au niveau des artères de la crosse aortique : le tronc brachio-céphalique se trifurque en artère sous clavière droite, artère carotide primitive droite et artère carotide primitive gauche, l'artère sous-clavière gauche naissant isolément plus à gauche.

Ablation du coeur et des gros vaisseaux de la base. A l'ouverture le coeur présente une petite C.I.A. mais pas de C.I.V..

Pas de fistule trachéo-oesophagienne.

Distribution bronchique normale.

Oesophage thoracique et nerfs X normaux.

3 - Abdomen

a) Cavité péritonéale et tube digestif

Défaut partiel de rotation. Estomac, duodénum, grêle, coecum, colon transverse, colon descendant normaux. Le colon se termine en cul-de-sac sous la forme d'un sac ovoïde, de 6 cm x 3 cm, libre dans la partie basse de la cavité abdominale. Longueur de l'intestin grêle : 80 cm ; longueur du colon : 32 cm.

Foie normal de volume et d'aspect.

Ligaments du foie normaux.

Rate volumineuse.

b) Plan rétro-péritonéal

Absence des reins.

Surrénales présentes mais aplaties,

Gros vaisseaux :

Abouchement de l'artère ombilicale unique à 3 cm en dessus de la bifurcation aortique.

Bifurcation aortique basse, pratiquement normale ; mais la veine cave inférieure passe en avant de l'artère iliaque primitive droite.

Le paquet vasculo-nerveux droit (avec le nerf crural) s'engage sous une arcade crurale droite anormalement basse. A gauche, si la disposition vasculo-nerveuse est identique, le paquet est en situation plus profonde et il n'y a pas d'arcade crurale individualisable.

Deux nerfs obturateurs.

Les muscles psoas (avec un faisceau petit psoas) et iliaques sont normaux.

4 - Les membres

a) Les membres supérieurs sont normaux.

b) Le membre inférieur.

Importante rotation externe - Les 2 rotules regardent en arrière et en dehors.

Accolement des pieds par la région postérieure et plantaire mais il existe 10 orteils.

La région fessière

Aponévrose épaisse recevant en haut une partie des grands fessiers qui se rejoignent sur la ligne médiane. En profondeur : un paquet vasculo-nerveux avec 3 gros nerfs (en position de nerf sciatique) et une artère ischiatique grêle.

Après relèvement des grands fessiers, dégagement de la fosse iliaque externe (qui est postérieure) : moyens et petits fessiers sont pratiquement fusionnés.

La cuisse

Aponévrose épaisse avec fascia lata et tenseur du fascia lata.

Muscles couturiers en situation antérieure du fait de la rotation. En profondeur quadriceps qui présentent tous deux un vaste externe en position postérieure.

Les 3 muscles adducteurs sont présents, mais petits et grands adducteurs sont fusionnés sur la ligne médiane.

L'artère fémorale droite passe en arrière du fémur droit et se résoud en branches périarticulaires droites et gauches.

Sur la ligne médiane, un peu au-dessus des genoux, apparaissent, sur la face antérieure, l'artère poplitée gauche flanquée du nerf sciatique poplité interne gauche. Cet unique paquet vasculo-nerveux, destiné aux jambes fusionnées, chemine initialement à la face postérieure de la cuisse gauche.

La jambe :

2 loges antéro-externes (en situation externe ici) comprenant chacune : 1 muscle jambier antérieur, 1 muscle extenseur propre du gros orteil, 1 muscle extenseur commun des orteils, dont les tendons passent antérieurement en écharpe devant ceux des muscles jambiers postérieurs qui masquent eux-mêmes ceux des 2 muscles fléchisseurs communs des orteils.

Sur cette face antérieure toujours, chemine l'unique paquet vasculo-nerveux de la jambe : l'artère tibiale postérieure flanquée de son nerf tibial postérieur.

A la face postérieure de la jambe fusionnée, existence de 2 loges des péroniers contenant chacune le court et le long péronier latéral. Enfin, 2 sciatiques poplités externes se divisent chacun en nerfs musculocutané et nerf tibial antérieur.

Les 2 pieds

Comportent chacun un muscle pédieux.

5 - L'encéphale

Microgyrie d'ensemble des hémisphères cérébraux. Mais faux du cerveau, cervelet, tronc cérébral, nerfs craniens normaux.

6 - Vérifications squelettiques et articulaires

a) Les vertèbres : 7 cervicales ; 12 dorsales et 5 lombaires. Mais plusieurs anomalies sont à signaler :

- Une fente de l'arc postérieur de l'atlas.
- Une hémivertèbre cervicale gauche entre C3 et C4.
- Une hémivertèbre cervico-dorsale gauche entre C7 et D1.

b) Les côtes

A droite : 13 côtes - à gauche : 14.

C7 porte une côte cervicale à droite comme à gauche. La côte cervicale droite tombe sur la 1ère côte dorsale et se fusionne avec elle.

D1 porte 2 côtes à droite, mais une seule à gauche. Mais l'hémivertèbre gauche entre C7 et D1 porte une côte.

D12 porte une seule côte gauche.

c) Le bassin

Les ailes iliaques internes regardent en avant, tandis que les ailes iliaques externes en arrière.

d) Articulations

Têtes fémorales pratiquement luxées en arrière ; Cotyles pratiquement plats mais avec un croissant articulaire; volumineux ligaments ronds très aplatis.

Chaque articulation fémoro-tibiale est pourvue de ses 2 ménisques ; existence des ligaments croisés.



Photo 9 - Aspect d'ensemble (après ablation de la sangle musculaire abdominale)



Photo 10 - La symélie dipodale.



Photo 11 - Dissection du tronc



Photo 12 - Vue antérieure de l'unique paquet vasculo-nerveux de la "jambe"

CAS 3 - DISSECTION D'UNE SYMELE APODE

Enfant né macéré au 8e mois, mort in-utéro, d'une 2e geste, ayant déjà eu un avortement spontané et présentant un caryotype 9 QH+, le caryotype paternel était normal.

Poids : 1 kg 750

Distance vertex-coccyx : 200 mm

Pas d'artériographie globale en raison de la macération.

I - EXAMEN EXTERIEUR

En dépit des lésions de macération, il est possible de voir qu'il n'existe pas d'organes génitaux externes, pas d'orifice au niveau du périnée et qu'enfin le cordon présente une veine et une seule artère ombilicale.

Vertex-symphyse mentonnière : 107 mm.

Nasion-Inion : 83 mm

Inion-coccyx : 136 mm

Longueur membre inférieur : 78 mm (pli inguinal-extrémité distale).

II - RADIOGRAPHIE TOTALE montrant :

- Un chevauchement des os du crâne, signe de "spalding" ;

- Colonne vertébrale : 25 vertèbres avec 9 héli-vertèbres réalisant des blocs vertébraux alternants ; Ces vertèbres se répartissent comme suit : 7 cervicales, 21 dorsales (en comptant les héli-vertèbres), 6 vertèbres lombo-sacrées ;

- 14 côtes de chaque côté, avec une synostose de l'arc postérieur entre les arcs postérieurs des 6e et 7e côtes gauches.

- "Os du bassin" : très particulier, en forme d'arc osseux complet avec un orifice postéro-inférieur et un fémur s'articulant à la partie caudale. Le fémur est incliné vers la droite. Un moignon supérieur de tibia représentant le quart supérieur, se termine par un aspect d'amputation congénitale effilée ;

- Les membres supérieurs, en dépit d'un aspect initial de main bote radiale gauche, lié vraisemblablement à des lésions de macération, ne présentent pas d'anomalies radiologiques.

III - DISSECTION

La face :

Pas de facies de Potter, mais interprétation difficile en raison de la macération.

Les pavillons des oreilles ne présentent pas d'anomalies.

Dissection du cerveau et du système nerveux central sans particularité notable.

Pharynx-larynx : pas d'anomalie.

Le thorax :

Poumon gauche uni-lobé, constitué uniquement par le lobe supérieur pas d'anomalie des gros vaisseaux, de la distribution bronchique et artério-veineuse pulmonaire ; sauf à gauche où il n'existe pas de système lobaire inférieur.

Coeur : pas d'anomalie notable en dehors d'une C.I.A. et d'un canal artériel constamment retrouvé chez des foetus de cet âge.

L'abdomen :

Pas d'anomalie diaphragmatique.

Estomac normal.

Duodénum représenté uniquement par la 1^{ère} et 2^e portions.

Aspect de mésentère commun à 180° avec un mésentère fenestré au niveau de l'iléon terminal. Atrésie du colon droit, puisqu'il ne persiste que le colon droit sans colon transverse ni gauche, mais avec persistance de l'appendice.

Longueur du grêle : 860 mm.

Colon : 60 mm

Présence d'une masse arrondie en situation mésonéphrotique médiane en arrière du foie (envoyée en histologie pour identification de gonade éventuelle).

Présence de 2 reins en ectopie moyenne, sans uretère et sans pédicule rénal vasculaire identifiable.

Les 2 reins sont recouverts de surrénales d'aspect normal, tant à droite qu'à gauche.

Aorte abdominale normale, iliaque primitive gauche, iliaque externe gauche existant, iliaque primitive droite réduite à un cul-de-sac de 2 mm.

Veine cave inférieure présentant des anomalies similaires au niveau de ses branches d'origine iliaque et présentant de surcroît un dédoublement longitudinal de 1,5 cm, dans la région sous-hépatique.

Pas d'anomalie du pédicule hépatique, du Wirsung et du cholédoque.

Pancréas de mésentère commun avec une portion céphalique beaucoup plus étendue dans le sens crânio-caudale que normalement.

Rate normale. Foie normal.

Le membre inférieur :

Il est en position embryonnaire avant sa rotation : la région rotulienne se situe dorsalement.

On identifie à la cuisse : le couturier, le demi-tendineux et le droit interne ; le grand adducteur est en arrière, le demi-membraneux et le biceps à la face ventrale, les vastes et le crural à la face dorsale. Le segment jambier ne possède aucun muscle, il n'existe pas de fibula.

Pas de surface pré-spinale au niveau du tibia, mais une surface rétro-spinale, présence de ménisques normalement constitués.

Le bassin :

On arrive à identifier un psoas et un nerf crural gauches.

A droite pas de psoas, mais il existe un nerf obturateur et un grand sciatique.

Ces différents éléments nerveux aboutissent à la cuisse et participent à l'innervation des groupes musculaires précédemment vus selon une distribution apparemment normale, permettant d'ailleurs l'identification des muscles.

Pas de muscle pelvi-trochantérien.

La morphologie du bassin est très particulière, constituée par un élément osseux amarré sans articulation à la fin de la colonne vertébrale, représentant 2 ailes iliaque atrophiées, se rejoignant en avant au niveau d'une symphyse pubienne et cerclant un orifice correspondant à la cavité pelvienne qui est en fait une cavité borgne en raison des parties molles.

La tête du fémur s'articule à la partie caudale de cet anneau par une cavité cotyloïde aplatie, présentant une échancrure ischio-pubienne, dirigée à droite et en arrière.

Par rapport à la cavité cotyloïde au-dessus de "la symphyse pubienne", il existe un trou obturateur cartilagineux dans sa partie antérieure et divisé en 2 par une bride ventro-dorsale.

Dans la partie droite, s'engage le nerf obturateur précédemment identifié.

La tête fémorale ne présente pas d'anomalie morphologique, mise à part l'existence de 2 ligaments ronds, crânialement et ventralement.

Les membres supérieurs :

Cette dissection ne met en évidence aucune anomalie.

Le rachis :

La dissection confirme qu'il n'existe pas de spina bifida, ni de méningocèle, mais que par contre on retrouve les blocs vertébraux prédominant au niveau de la région thoracique et en alternance.



Photo 13 - Aspect général



Photo 14 - Radiographie d'ensemble



Photo 15 - La dissection coeur-poumons



Photo 16 - Squelette du membre inférieur.

CAS 4 - EXAMEN D'UNE SYMELE DIPODE

I - ASPECT EXTERIEUR ET RADIOGRAPHIE

A - Le pôle caudal

Les 2 membres inférieurs sont fusionnés sur la ligne médiane jusqu'au niveau des talons. Cette fusion est accompagnée d'une rotation externe d'environ 90° autour de l'axe tibial de chacun des membres de telle sorte que le péroné et le tibia sont alignés dans le même plan sagittal.

Les plantes des 2 pieds sont bien distinctes. Le dos des pieds est en flexion sur la jambe. Un point d'ossification épiphysaire est nettement vu sur le cliché de profil, au niveau de l'extrémité inférieure du fémur droit.

Il n'y a pas d'agénésie du sacrum mais on note une hémifusion de L5 S1 par leur bord gauche.

La position de ce double membre par rapport à l'axe du corps est caractéristique de ce type de malformation. Cette flexion à 135° environ est irréductible en raison de la fixation qui durcit les pièces et elle gêne l'interprétation des clichés radiographiques.

Les organes génitaux externes sont réduits à un petit tubercule génital découvert à la face antérieure de ce double membre.

Il n'y a pas d'orifice anal.

B - Extrémité céphalique

La face présente les anomalies caractéristiques de l'agénésie rénale :

- pli épicanthique bilatéral,
- aplatissement de la pointe du nez,
- compression de la boîte crânienne dans le sens supéro-inférieur entraînant une horizontalisation de l'écaille occipitale et une verticalisation de la selle turcique.
- les oreilles sont implantées bas, mais les pavillons sont de morphologie normale. Le pavillon de l'oreille droite est replié en bas et en avant.

C - Membres supérieurs thorax

- Il n'y a pas de morphodysplasie externe à ces niveaux,
- La peau est fripée et abondante au niveau des extrémités.

II - DISSECTION

Le diaphragme

La coupole diaphragmatique gauche est réduite à un fort cordon musculaire de section arrondie qui relie la coupole droite à la paroi costale gauche en se dirigeant en bas et à gauche.

Ce cordon laisse un profond sillon sur le foie.

Le foie

Le ligament falciforme du foie suit l'axe du cordon diaphragmatique. La pénétration de la veine ombilicale se fait en dessous de celui-ci au niveau d'une fente créée par 2 "lèvres" de parenchyme hépatique.

Le lobe gauche fait hernie dans le thorax en passant sous ce cordon de muscle diaphragmatique.

Ce lobe gauche remonte très haut dans le thorax, il est moulé contre la paroi costale antérieure gauche et il refoule le coeur et le poumon gauche dans l'hémithorax droit.

La vésicule biliaire

est située sous le lobe droit du foie, en position médiane dans l'abdomen.

Après section du pédicule hépatique des veines sus hépatiques et ablation du foie, on note la position du tube intestinal.

Le jéjunum

est en position normal dans l'abdomen et ne fait pas hernie dans le thorax. Son calibre est normal.

L'iléon - Le colon

L'iléon est de calibre légèrement supérieur et il se dirige obliquement de la fosse iliaque droite dans l'hémi-thorax gauche (en passant sous le lobe gauche du foie).

Son déroulement permet de découvrir un diverticule de Meckel en position intra abdominale.

La jonction iléo coecale se fait très haut dans le thorax, sous la clavicule. L'iléon est accolé en canon de fusil, à ce niveau, avec une formation colique remplie de méconium sous tension: Cette poche de 10 cm de long arrondie à son extrémité inférieure correspond à un cul de sac

colique. Celui-ci descend verticalement, appliqué contre la paroi costale gauche et le fond du cul de sac colique est situé au niveau du flanc gauche.

Il s'agit donc d'une agénésie de l'intestin postérieur.

Après ablation de ces formations, on découvre :

L'estomac

La région cardiaque est déjetée sur le côté droit de la colonne. Mais la grosse tubérosité est en position intra-abdominale.

La région duodéno-pancréatique est de morphologie normale et l'accolement au plan postérieur l'a fixé en position normale.

La rate

est située en position ectopique en arrière du coeur, dans l'hémi-thorax droit.

Sa morphologie est normale, son hile est verticalisé.

Il n'y a pas de petite rate aberrante.

L'ablation de toutes ces formations digestives permet l'étude des

Région rétropéritonéale

La fosse lombaire droite est vide : agénésie rénale et surrénale droite.

La fosse lombaire gauche ne contient qu'une surrénale très dystrophique, aplatie, laminée et de grande taille. (15 mm de long et 1 mm d'épaisseur) : agénésie rénale gauche.

Il n'y a pas de formation urétérale,

L'aorte et la veine cave inférieure sont situées sur le côté droit de la colonne vertébrale.

L'artère ombilicale unique se jette directement dans l'aorte au niveau de son bord gauche. Cette anastomose se fait assez haut dans l'abdomen.

Et région pelvienne

- Agénésie des formations urinaires basses (vessie urètre),

- Agénésie du rectum (cf. + haut)

- On trouve appliqués contre les parois latérales du pelvis, 2 formations gonadiques ovoïdes qui semblent être des testicules (les ovaires sont nettement plus allongés et triangulaires à la coupe chez les foetus féminin de même âge).

Ces deux testicules sont reliés entre eux sur la ligne médiane par une bride fibreuse. A leur pôle inférieur s'insère un cordon fibreux qui se perd entre les formations musculaires de la paroi antérieure.

Etage thoracique

Le coeur refoulé dans l'hémi-thorax droit ne présente pas de morphodysplasie interne.

Les gros vaisseaux ont une disposition normale.

Les poumons de très petite taille sont comprimés :

à droite par le coeur contre la paroi costale,

à gauche par le foie et les formations digestives contre le coeur et la rate en arrière.

Le thymus est de morphologie et de taille normale.

La trachée est comprimée et laminée contre le bord droit de la colonne, mais il n'y a pas de fistule trachéo-oesophagienne.

Extrémité céphalique

Il n'y a pas de morphodysplasie palatine ou pharyngée.

Les formations cérébrales et cérébelleuses sont de morphologie normale.



Photo 17 - Vue d'ensemble



Photo 18 - La symélie dipodale



Photo 19 - L'hypoplasie pulmonaire



Photo 20 - La hernie diaphragmatique

C O N C L U S I O N

Au terme de cet exposé, nous constatons que les conclusions émises par celui qui a récemment beaucoup marqué l'étude de la symélie, Bernard DUHAMEL (bibl. n° 42) ne sont pas unanimement reconnues aujourd'hui. Cela prouve, s'il en était encore besoin, la vitalité de la recherche scientifique mondiale.

Nous ressentons, cependant, une certaine insatisfaction : Nous aurions aimé, dans l'étiologie, à la place de cette efflorescence de facteurs tératogènes généraux, cerner la ou les causes avec davantage de précision, et ce, dans un double but : tout d'abord de pur contentement intellectuel scientifique, et surtout, en tant que médecin, de prévention. Cela semble bien difficile encore aujourd'hui...

Mais ne faut-il pas que de nombreux maillons défilent pour voir l'extrémité d'une chaîne. Nous souhaiterions modestement être l'un de ces maillons, et nous serions très heureux si ce travail, qui est avant tout synthèse, pouvait constituer une base de départ pour des scientifiques qui sauraient encore entendre le chant des sirènes...

Vu, le Directeur de l'U.E.R.
GRANGE - BLANCHE

Professeur B. SALLE

Le Président de la Thèse

Professeur J.M. ROBERT

VU ET PERMIS D'IMPRIMER
LYON, le 4 AVRIL 1978

Le Président de l'Université Claude Bernard

Professeur D. GERMAIN

B I B L I O G R A P H I E

- 1 - ABRAMOW S. et RJESANOW M.
Ein fall von sirenenbildung (Sympus apus)
Arch. f. path. anat., Berl., 1903, 171, 284-297

- 2 - AHLFELD F.
Ueber einen monopus mit vollständigem mangel der ausseren genitalien und des afters, nebst bemerkungen 1) zur lehre von der aetiologie der sirenenbildung, und 2) zur lehre von der thätigkeit der fötalen niere und harnblase.
Arch. f. gynaek., Berl., 1879, 14, 276-294.

- 3 - ALI R.
Anencephalus sirenomelus monopus, very rare combination of congenital malformations.
Nederl. tijdschr. geneesk., 1956, 100, 1567-1570

- 4 - ANCEL P.
La chimiotérogénèse chez les vertébrés.
G. Doin, Paris, 1950, 1 vol.

- 5 - ANCEL P.
Réalisation de la symélie chez l'embryon de poule par des injections localisées de colchicine.
C.R. Soc. Biol., 1951, 145, 1742-1744.

- 6 - ANGENETE H.
Beschreibung eines sympus monodactylos. Ein beitrag zur lehre von den hemmungsmisbildungen und dem muskelwachsthum mit 3 abbildungen in text und einer tafel.
Inaug.-Dissert., Bonn, März u. April 1901.

- 7 - AUDEBERT
Monstre symélien.
Toulouse méd., 1903, 2.s., V, 129

- 8 - BAIN A.D. et SCOTT J.S.
Renal agenesis und severe urinary tract dysplasia.
Brit. Med. J., 1960, 1, 841-846

- 9 - BALLANTYNE J.W.
Manual of antenatal pathology and hygiene.
The Embryo. Green, édit., Edimbourg, 1904, vol. 2.

- 10 - BANSAL P.C., SATHE C.H. et VARE A.M.
Sirenomelus (mermaid)
J. Obstet. Gynaec. India, 1965, 15 (3), 324-328
- 11 - BERMAN J.K.
Congenital anomalies of rectum and anus.
Surg., Gynec. and obst., Jan. 1938, 66, 11-22
- 12 - BHASKARAREDDY D. et coll.
Sirenomelia monster : sympus apus (Review of literature and report of a case).
Indian J. Path. Bact., 1964, 7 (4), 259-263
- 13 - BHATT V.M. et VENKATARAMANI T.K.
Sirenomelia (mermaid), congenital deformity (a case report).
J. Obstet. Gynaec. India, 1969, 19 (2), 250-254
- 14 - BILLET H.
Etude anatomique et radiographique d'un monstre symélien.
C.R. Ass. Anat., 1936, 31, 38-76
- 15 - BLANC L.
Les anomalies chez l'homme et les mammifères
J.B. Baillière, 1893.
- 16 - BLUMEL J., EGGERS G.W. et EVANS E.B.
Partial or complete agenesis or malformation of the sacrum with associated anomalies.
J. Bone and Jt surger, 1959, 41-A
- 17 - BOLK
Cit   par SHRYOCK H., JANZEN et BARNARD (134)
- 18 - BONNET R. Mlle
Les r  ductions num  riques vert  brales lombo-sacro-coccygiennes et dysplasies associ  es.
Th  se m  d. Lyon, 1971, 121 p.
- 19 - BORON Z.
Die sirenenfrucht (sympus apus)
Radiol. Diagn., 1974, 15 (6), 795-798
- 20 - BOUDIN G., LAUDE M. et RIGGS E.
Histoire de sir  ne
Comm. Soci  t   Anat. de Paris, 28/10/1977

- 21 - BOULGAKOW B.
The effect of non development of the allantois as illustrated by a case of sympodia.
J. of Anat., 1929, 63, 253-258
- 22 - BRACHET A.
Traité d'embryologie des vertébrés.
Masson et Cie, 1935, 1 vol.
- 23 - BRENNER E.C.
Congenital defects of the anus and rectum.
Surg., Gynec. and Obst., Chicago, 1915, 20, 579-588
- 24 - BROUSSARD P. et coll.
Artère ombilicale unique. Etude de 45 cas.
J. Gynecol. Obstet. Biol. Reprod., 1972, 1 (6), 551-558
- 25 - BROWNE D.
Some congenital deformities of rectum, anus, vagina and urethra.
Ann. Roy. Coll. Surgeons England, 1951, 8, 173-192
- 26 - BRÜCKNER W.E.R.
Anatomische untersuchung eines falles von sirenbildung.
E. Lehmann, Leipz, 1910, 42 p.
- 27 - CHASSAGNE P. et coll.
A propos de l'effet tératogène des médicaments.
Thérapie, Juillet-Août 1962, 4, 743-755
- 28 - CHAUVIN
Précis de tératologie.
Masson et Cie, Paris, 1920
- 29 - CHELLIAH S.
Sympus apus.
Surg. Gynec. Obstet., Chicago, 1919, 29, 396
- 30 - CHELLIAH S.
Report of a case of sympus apus
Am. J. Obst., N.Y., 1919, 79, 786-789
- 31 - CIASCA G. et MARINACCIO L.
Sympus siremole
Quad. d. Clin. Ostetr. e Ginec., 1953, 8, 239-246

- 32 - CORDIER G. et DUFOUR A.
Remarques sur le développement de la région caudale de l'embryon humain.
C.R. Ass. Anat., 1950, 36, 146-150
- 33 - COSTA A.C. (da)
Eléments d'embryologie.
Masson, 2ème édition, Paris, 1948, 1 vol., 583 p.
- 34 - CRAWFURD M. et coll.
A monopodal sireniform monster with dermatoglychic and cytogenetic studies.
J. Med. Genet., 1966, 3 (3), 212-216
- 35 - DARESTE C.
Recherches sur la production artificielle des monstruosités.
Reinwald et Cie, édit., Paris, 1877.
- 36 - DAVID M.P. et coll.
Sirenomelia - Report of a case with thoughts on the teratogenetic mechanism.
Obstet. Gynecol., Jul. 74, 44, 91-98
- 37 - DEBIDOUR V.H.
Le bestiaire sculpté en France.
Arthaud édit., Paris, 1961.
- 38 - DESFOSSES P. et MOUCHET A.
Absence du sacrum et des deux dernières vertèbres lombaires.
Rev. d'orthop., Par., 1924, 3. s., XI, 61-70
- 39 - DREYFUS M.A.
A case of symphus dipus.
Amer. J. Obstet. Gynaec., 1928, 15, 52-56
- 40 - DUHAMEL B.
Malformations anorectales et anomalies vertébrales.
Arch. Fr. Ped., 1959, 16, 534.
- 41 - DUHAMEL B.
From the mermaid to anal imperforation : the syndrome of caudal regression.
Arch. Dis. Childh., Apr. 1961, 36, 152-155
- 42 - DUHAMEL B.
Morphogenèse pathologique. "Des monstruosités aux malformations".
Masson et Cie, édit., Paris, 1966, 1 vol. 307 p.

- 43 - DUNN L.C.
A new complexe of hereditary abnormalities in the house mouse.
J. exp. Zool., 1947, 104, 25

- 44 - DUPAS J. et BADELON P.
Un cas de monstre sirénomèle.
Ann. d'Anat. path., Fév. 1934, 11, 205-208

- 45 - ELYASHEVICH G.P.
(traduction du titre russe : Une malformation congénitale rare
du foetus : la symélie).
Arkh. Pat. (Mosk.), 1970, 32 (6), 61-63

- 46 - FARZA B. et coll.
Observations de malformations congénitales d'enfants issus de
couples consanguins.
La Tunisie médicale, Mars-Avril 1969, 47 (2), 111-114

- 47 - FAVE A.
Les embryopathies provoquées chez les mammifères.
Thérapie, Jan. Fév. 1964, 19, 43-164

- 48 - FOULKES J.F. et Mc MURRAY J.A.
A case of symphodia.
J. Obstet. Gynaec. Brit. Emp., 1954, 61, 827 et 828

- 49 - FRACCARO M. et VERGA G.
Sympus apus - Nota casistica.
Folia Hered. et Path., 1956, 5, 51-60

- 50 - FRANTZ Ch. et AITKEN G.T.
Complete absence of sacrum and lumbar spine.
J. Bone Jt Surg., 1967, 49, 1531-1540

- 51 - FRASER F.C. et FAINSTAT T.D.
Causes of congenital defects.
Am. J. Dis. Child., 1951, 82, 593-603

- 52 - FREEDMAN B.
Congenital absence of sacrum and coccyx. Report of case and
review of literature.
Brit. J. Surg., Jan. 1950, 37, 299-303

- 53 - GAERTNER H.
Beitrag zum problem der renofacialen dysplasie (Potter syndrom)
beziehung zwischen dem typischen bild und der sirenomelie.
Padiat. Padol., 1974, 9 (3), 209-216

- 54 - GALLIEN L.
Problèmes et concepts de l'embryologie expérimentale.
Gallimard, Paris, 1958.
- 55 - GEOFFROY SAINT-HILAIRE E.
Philosophie anatomique.
Méquignon, Paris, 1818, 2 vol.
- 56 - GEOFFROY SAINT-HILAIRE J.
Histoire générale et particulière des anomalies de l'organisation
chez l'homme et chez les animaux.
J.B. Baillière, Paris, 1832-1837, 3 vol.
- 57 - GIAMMARIA G.
Su di un caso di "sympus monopus" non associazione di malformazioni
multiple.
Quad. clin. ostet. ginec., 1963, 18 (12), 1127-1138
- 58 - GINSBOURGER N. Mme
Contribution à la connaissance étiologique des malformation congénitales.
Thèse méd. Nancy, 1950.
- 59 - GIRAUD J.R. et coll.
Artère ombilicale unique et pathologie périnatale.
Gynec. Obstet., 1971, 70 (4), 433-446
- 60 - GIROUD A.
Les malformations congénitales et leurs causes.
Biol. Méd., 1955, 44, 524-609
- 61 - GIROUD A. et TUCHMANN-DUPLESSIS H.
Malformations congénitales. Rôle des facteurs exogènes.
Sem. Hop. Path. Biol., Jan. 1962, 10, 119-151
- 62 - GIROUD A.
Vitamine A et tératogénèse.
Bull. Schweiz. akad. med. Wiss., Sept. 1964, 20, 440-450
- 63 - GIROUD A., SALET J. et PERNET-ROBERT J.
L'appendice caudal du nouveau-né.
Arch. Fr. Pédiat., 1965, 22, 887 et
Arch. Fr. Pédiat., 1966, 23, 603-611
- 64 - GLADSTONE R.J.
A symelian monster (sympus dipus).
Brit. Med. J., Lond., 1906, 2, 1704.

- 65 - GREPPO H.
La tératologie à travers quatre siècles de gravure et de peinture :
1500-1900.
Thèse méd. Lyon, 1976, 66 p.
- 66 - GRILLO D. et KNIGHT P.L.
Sirenomelia.
N.Y. St. J. Med., 1973, 73 (23), 2783-2786.
- 67 - GUINARD L.
Précis de tératologie - Anomalies et monstruosités chez l'homme et chez
les animaux.
Baillièrre, Paris, 1893, 1 vol.
- 68 - HAMILTON W.J., BOYD J.D. et MOSSMAN H.W.
Human embryology.
W. Heffer and sons Ltd, Cambridge, 1972, 4ème édit., 646 p.
- 69 - HENDRY D.W. et KOHLER H.G.
Sirenomelia (Mermaid)
J. Obstet. Gynaec. Brit. Emp., 1956, 63, 865-870
- 70 - HIRST-PIERSOL
Human monstrosities.
Lea Brothers, Philadelphie, 1891.
- 71 - HO N.-K. et coll.
Sympodia.
Am. J. Dis. Chil., Sept. 1974, 128 (3), 391-393
- 72 - HOWELL W.S.
Symelus.
Am. J. Obst., N.Y., 1909, 60, 914, 1 pl.
- 73 - IKEDA Y.
Beiträge zur normalen und abnormalen entwicklungsgeschichte des caudalen
abschnittes des rückenmarks bei menschlichen embryonen.
Ztschr. f. d. ges. Anat., 1930, 92, 380-490
- 74 - JEANNENEY G.
Dissection d'un monstre sirénomèle.
Gaz. Hebd. d. Sc. Med. de Bordeaux, 1920, 41, 215
- 75 - JEANNENEY G.
Radiographies des monstres syméliens.
J. de Méd. de Bordeaux, 1920, 1, 182

- 76 - JEANNENEY G.
Trois types de monstres syméliens (symèle, uromèle, sirénomèle)
J. de Méd. de Bordeaux, 1920, 1, 530.
- 77 - JOHNSON B.L.
Sirenomelia (mermaid foetus)
Brit. J. Clin. Pract., 1966, 20 (4), 198-204.
- 78 - JOHNSTON T.B.
Anatomy of a symelian monster.
J. Anat., 1920, 54, 208-216
- 79 - JUILLARD G.
Mémoire sur un monstre appartenant à la famille des syméliens et sur les causes de la symélie.
Gaz. Méd. Paris, 1869, 24, 199, 201 et 212-214
- 80 - JULIETTA A.
Su un raro caso di monstrosità fetale (sympus apus sirenomele).
Riv. ostet. ginec., 1950, 4, 165-172
- 81 - KALLEN B. et WINBERG J.
Caudal mesoderm pattern of anomalies : from renal agenesis to sirenomelia.
Teratology, 1974, 9 (1), 99-111.
- 82 - KALTER H. et WARKANI J.
Experimental production of congenital malformations in animals by metabolic procedure.
Physiol. Rev. 1959, 39, 69-115.
- 83 - KALTER H. et WARKANY J.
Experimental production of congenital malformations in strains of inbred mice by maternal treatment with hypervitaminosis A.
Amer. J. Path., Jan. 1961, 38, 1-21.
- 84 - KAMPMEIER O.F.
Sireniform monsters with consideration of causation and predominance of male sex among them.
Anat. Rec., 1927, 34, 365-389.
- 85 - KATZ A.
Monstre symélien et pseudencéphale.
Bull. et Mém. Soc. Anat. de Paris, 1902, 6 s., IV, 410 et 411.
- 86 - KERISIT J. et coll.
Amnion nodosum avec monstruosité exceptionnelle : ectromélie et ectrourie unilatérales.
Sem. Hop. Paris, 8 Oct. 1973, 49, 2639-2644.

- 87 - KHUDDR G. et BENIRSCHKE K.
Pure gonadal dysgenesis associated with a single umbilical artery.
A case report.
Obstet. Gynec. (N.Y.), 1971, 38 (5), 697-700
- 88 - KOWALSKI E. et coll.
Sympodia dipodalis.
Pathologia Polska, 1953, 4, 209-220.
- 89 - KWOLEK A. et DOBOSZ J.
Plod syreni.
Folia morphol. (Warszawa), 1970, 29 (3), 403-411.
- 90 - LABOUGLE J. et REGNIER P.C.
Etude anatomique d'un monstre symélien.
J. de Méd. de Bordeaux, 1888-1889, 18, 438-458
- 91 - LANDAUER W.
The effect of insulin on the axial skeleton of chicks and adult fowl.
J. Exp. Zool., 1947, 105, 317-328.
- 92 - LARA (Luis del Rio y de)
Monstruo humano, sirenomalo, exencefaliano, notencefalo.
Gac. Méd. Catal., Barcel., 1900, 23, 585-590.
- 93 - LARSSON Y. et STERKY G.
Possible teratogenic effect of tolbutamide in a pregnant prédiabetic.
Lancet, 1960, 278 (2), 1424 et 1425.
- 94 - LE DOUBLE A.F.
Traité des variations des os de la colonne vertébrale.
Gaz. Méd. du Centre, Tours, 1912, 17, 1-29.
- 95 - LE MAREC B., KERISIT J., de VILLARTAY A. et coll.
L'artère ombilicale unique. Etude de 31 cas.
J. Gynécol. Obstet. Biol. Reprod., 1972, 1 (8), 825-841
- 96 - LE MAREC B. et GRALL J.-Y.
Conduite à tenir à la naissance d'un mort-né malformé en vue du conseil génétique.
Le Concours médical, 28 Jan. 1978, 4, 542-551.
- 97 - LENZ W. et PASSARGE E.
Syndrome of caudal regression in infants of diabetic mothers.
Abstracts, 5th Annual meeting teratology Society, San Francisco, 1965, May 26-28 P 16.

- 98 - LENZ W. et KUCERA J.
L'étiologie de la régression caudale.
Méd. et Hygiène, 1967, 25, 241-243.
- 99 - LESBRE F.X.
Traité de tératologie "De l'homme et des animaux domestiques".
Vigot Frères, édit., Paris, 1927.
- 100- LEVEQUE B.
Les embryopathies et les fœtopathies d'origine thérapeutique.
Ann. Pédiat. (sem. Hôp. Paris), 1965, 31, 364.
- 101- LISKA G., MORAINÉ Cl., SANTINI J.J. et SOUTOUL J.H.
Etude comparative de deux monstres siréniens.
C.R. Ass. Anat., 1972, 56, 1311-1320
- 102- MAC CRACKEN J.S.
Absence of foetal femur and maternal prediabetes.
Lancet, 12 Jun. 1965, 1, 1274 et 1275.
- 103- MALKASIAN G.G., SAYRE G.P. et TITUS J.L.
Sympus apus.
Obstet. gynec. (N.Y.), 1969, 33 (5), 715-720.
- 104- MEYER (R. de)
Etude expérimentale de la glycorégulation gravidique et de
l'action tératogène des perturbations du métabolisme glucidique.
Masson et Cie, édit., Paris, 1961, 1 vol., 269 p.
- 105- MONIE I.W.
Human symelia : determination of sex and other features.
Teratology, Feb. 1974, 9, 87-91.
- 106- MORGAN T.H.
Embryologie et génétique.
Gallimard, Paris, 1936.
- 107- MORIN A., NEIDHARDT J.H., SANTINI J.J., et SOUTOUL J.H.
Dissection de deux sirènes monopodes.
C.R. Ass. Anat., 1969, 54, 697-704.
- 108- MORIN A., CAPUANO G. et SANTINI J.J.
Considérations sur une monstruosité rare : la symélie.
Arch. Anat. Path., 1971, 19, n° 4, 429-434.

- 109- MORIN A., SANTINI J.J., FISCHER L., CAPUANO G., BELIN J. et NEIDHARDT J.H.
Des sirènes aux symèles ou de la légende à la réalité.
Revue Méd. Dijon, 1972, tome VII, 9, 499-506.
- 110- MYSOREKAR V.R.
Specimen of sirenomelus. Report of a case.
Indian J. Med. Sci., 1965, 19 (1), 10-14.
- 111- NEWHILL H.P.
Sirenomelian monster (Sympus). Anatomic presentation.
Amer. J. Dis. Child., 1941, 62, 1233-1241.
- 112- NONNIS-MARZANO C.
Studio angiografico di un caso di malformazione sirenoide
(sympus dipus).
Folia hered. path. (Milano), 1962, 11 (3), 221-234.
- 113- OLIVIER G.
Formation du squelette des membres.
Vigot Fr., édit., Paris, 1962.
- 114- PAGEAUT G.
L'absence d'une artère ombilicale (à propos de 57 observations)
Rev. cent. hosp. univ., 1970, n° 13, 26-30.
- 115- PASSARGE E. et LENZ W.
Syndrome of caudal regression in infants of diabetic mothers ;
observations of further cases.
Pediatrics, 1966, 37, 672-675.
- 116- PASTINA R. et ZANOIO L.
La monstrosità sirenoide : Descrizione di un caso.
Attual Ostet. Ginec., 1968, 14 (2), 125-137.
- 117- PATTEN B.M. et GROWHILL M.C.
Human embryology
The blakiston company, Philadelphie, Toronto, 1948, 1 vol., 776 p.
- 118- PFEIFFER R.A. et LENZ W.
Skeletmissbildungen der unteren Körperhälfte bei Kindern diabetischer
Mutter.
Mschr. Kinderheilk., 1968, 116, 221-223.
- 119- PILLET J.
Reconstruction des organes pelviens d'embryons humains de 12,5 et
de 25 mm.
Extrait du bull. de l'ass. des anat., 51e réunion, Marseille,
3-7 Avr. 1966, 819-827.

- 120- PINARD et VARNIER
Un monstre simèle.
Bull. Acad. de méd., Paris, 1897, 3 s., 37, 673 et
Ann. de Gynéc. et d'Obst., Paris, 1897, 48, 146-149.
- 121- POPOFF N.
Diverses malformations des membres chez un foetus humain.
C.R. Ass. Anat., 1935, 30, 427.
- 122- POTTER E.L. Mme
Pathology of the foetus and newborn.
Year book M. publ., Chicago, 1952.
- 123- POTTER E.L. Mme
Pathology of the foetus and infant.
Year book M. publ., Chicago, 1962, second ed., 670 p.
- 124- PROSHEK C.E.
A case of symphus dipus : an anatomical study.
Amer. J. Obstet. Gynaec., 1925, 10, 15-35
- 125- QUEREUX P. et CAYOTTE J.
Malformations complexes de la région pelvienne chez un nouveau-né.
C.R. Ass. Anat., 1953, 39, 973.
- 126- RABAUD E.
Essai sur la symélie ; son évolution embryonnaire et ses affinités
naturelles.
Bull. Soc. Philomat. de Paris, 1902-1903, 9. s., 5, 25-62.
- 127- RABAUD E.
La tératogenèse.
Doin, édit., Paris, 1914.
- 128- ROBERGE J.L.
Sympodia in identical twins. Report of a case.
J. Amer. Med. Ass., 1963, 186 (7), 728 et 729.
- 129- ROBERT J.M. et DESSEMOND M.
Conduite à tenir devant la naissance d'un malformé.
Méd. et Hyg., 1975, 33, 292-296.
- 130- ROUX C. et MARTINET M.
Le syndrome de régression caudale chez les animaux.
Arch. fr. pédiatr., Juin-Juil. 1962, 19, 781-794.

- 131- SANTINI J.J. et SOUTOUL J.H.
Réflexions sur une sirène monopode.
C.R. Ass. Anat., 1969, 53, 1495-1502.
- 132- SCHONENBERG.
Über das caudale hypoplasiesyndrom.
Monatsschrift für kinderheilkunde, Jan. 1967, 115, 18-24.
- 133- SCHREINER C.A. et HOORNBEEK F.K.
Developmental aspects of sirenomelia in the mouse.
J. Morphol., 1973, 141 (3), 345-358.
- 134- SHRYOCK H., JANZEN et BARNARD
Report of a newborn human presenting symphyseal dipus, anomalous umbilical vein, transposition of the viscera and other anomalies.
Anat. Rec., 1942, 82, 347-360.
- 135- SMITH D.W.
Types reconnaissables de malformations humaines.
Masson et Cie, édit., Paris, 1974, 387 p.
- 136- SMITH D.W., BARTLETT C. et HARRAH L.M.
Monozygotic twinning and the Duhamel anomaly (imperforate anus to sirenomelia) : a nonrandom association between two aberrations in morphogenesis.
Birth defects, orig. art. ser., 1976, 12 (5), 53-63.
- 137- SOYMIE J.Cl.
De la sirène à l'imperforation anale.
Thèse méd., Paris, 1960, 105 p.
- 138- SPRAGUE C.A., KOHNEN P.W. et MARTIN G.M.
Sirenomelia - chromosomal breaks and abnormal associations in cultures from the fused lower limb.
Arch. Path., 1970, 90 (1), 29-30.
- 139- SRINIVASA-RAO K. et coll.
Sirenomelia or mermaid.
J. Obstet. Gynaec. India, 1968, 18 (4), 771-773.
- 140- STEPHEN A. et PIERCE.
A case of sirenomelia (Mermaid)
J. Christ. Med. Ass. India, 1963, 38 (3), 281 et 282.
- 141- STOLL R. et MARAUD R.
Introduction à l'étude des malformations : monographie de physiologie caudale.
Gauthier-Villars, édit., Paris, 1965, Vol. V, 205 p.

- 142- TOLLEMETO et LEONE M.
Su di un caso di mostro sirenoide simpus apus.
Quad. clin. Ostet. Ginec., 1967, 22 (10), 717-727.
- 143- TRIBEDI B.P. et BARUA D.
Sirenomelian monster (case of sympus apus).
J. Indian M.A., sept. 1953, 22, 503 et 504.
- 144- TSUCHIYAMA H. et coll.
Autopsies on three cases of sympodial malformation.
Acta Path. Jap., 1963, 13 (3), 189-193.
- 145- TUCHMANN-DUPLESSIS H. et MERCIER-PAROT L.
Production de malformations chez la souris et le lapin par administration d'un sulfamide hypoglycémiant, la carbutamide.
C.R. Soc. Biol., Paris, 15 Nov. 1963, 157, 1193-1197.
- 146- TUCHMANN-DUPLESSIS H.
La tératogenèse expérimentale.
Concours méd., 13 mars 1965, 87, 1828-1840.
- 147- TUCHMANN-DUPLESSIS H.
Médicaments tératogènes.
Maternité, 1967, 16, 287-296.
- 148- TUCHMANN-DUPLESSIS H.
Les dangers pour le produit de la conception de médicaments administrés à la femme enceinte. Etude expérimentale.
Premier rapport, 22ème congrès Fed. des Soc. Gyn. et Obst. de langue Française. Paris, 12-14 sept. 1968.
Masson et Cie, édit., Paris, 1968, tome XX, 5-125.
- 149- UNGERLEIDER J.L.
Uterus unicornis unicollis associated with renal agenesis and malformation of bony pelvis.
Am. J. Obst. and Gynaec., Jan. 1952, 63, 200-202.
- 150- VAN DAM S.
Sympodia.
Nederl. tijdschr. v. geneesk., 10 Oct. 1936, 80, 4603-4610.
- 151- VEIT O.
Über sympodia.
Anat. Hefte, Wiesb., 1908-1909, 38, 63-98, 4 pl.
- 152- VERGA G.
Contributo allo studio della agenesia renale bilaterale.
Folia Hered. et Path., Sept. 1955, 4, 327-340.

- 153- VESTERGAARD P.
Triplets pregnancy with a normal foetus and a dicephalus dibrachius sirenomelus.
Acta Obstet. Gynec. Scand., 1972, 51, 93 et 94.
- 154- VINCENT Cl.
Essai d'interprétation des malformations congénitales de l'utérus dans le cadre du syndrome de régression caudale.
Thèse méd., Paris, 1961, 33 p.
- 155- WARKANY J. et KALTER H.
Congenital malformations of the rectum and uro genital system induced by maternal hypervitaminosis A in strains of inbred mice.
Anat. Rec., 1960, 136, 2, 219.
- 156- WEIGERT
Cité par KAMPMEIER (84) et par SHRYOCK, JANZEN et BARNARD (130).
- 157- WENDT H.
Ils n'étaient pas dans l'arche.
Denoël, 1959.
- 158- WILLIAMS H.J.
Sympodia.
Arch. of Pathology, 1961, 88, 472-474.
- 159- WILLIS R.A.
The borderland of embryology and Pathology.
Butterworth and Co., Ltd, London, 1958.
- 160- WILSON J.G.
Factors involved in causing congenital malformations.
Bull. N.Y. Acad. Med., 1960, 36, 145-157.
- 161- WOLFF E.
Les bases de la tératogenèse expérimentale des vertébrés amniotes, d'après les résultats de méthodes directes.
Arch. d'Anat., d'Histol. et d'Embryol., 1936, 22, 1-375.
- 162- WOLFF E.
La science des monstres.
Gallimard, Paris, 1948.
- 163- WOLFF E.
La production des monstruosités par des substances chimiques et leur explication.
Ann. Pharm. Franç., 1968, 26 (6), 473-492.

- 164- ZELIGS I.M.
Congenital absence of sacrum.
Arch. Surg., Nov. 1940, 41, 1220-1228
- 165- ZNOJKIEWICZ M.H. Mme et CHAGNON J.
Sirénomélie.
Union méd. du Canada, Déc. 1973, 102, 2506-2510.

T A B L E D E S M A T I E R E S

INTRODUCTION	1
Ch. I - HISTORIQUE	3
Ch. II - RAPPEL EMBRYOLOGIQUE	8
Ch. III - CARACTERES ANATOMIQUES GENERAUX	27
Ch. IV - PATHOGENIE	30
A - Les données de la tératogenèse expérimentale	31
B - Tentative d'interprétation pathogénique	35
Ch. V - ESSAI NOSOLOGIQUE	42
Ch. VI - LES CAS RECENTS DANS LA LITTERATURE MEDICALE	46
Ch. VII - APPROCHE ETIOLOGIQUE	66
Ch. VIII - CAS PERSONNELS	73
CONCLUSION	92
BIBLIOGRAPHIE	94

